Lei 4

©

Editura Sport-Turism

Cu siguranţă că cei mai fascinant fenomen din univers este „viaţa", în imensa ei diversitate de forme şi de culori. Ne aplecăm uimiţi asupra ei şi vrem să o înţelegem şi, implicit, să ne înţelegem. De ce pe o mică planetă pierdută în imensitatea universului s-a format o celulă şi de ce şi pe ce drumuri s-a născut aroganta noastră specie, specie care nu ezită prea mult ca să-şi atribuie un loc privilegiat în istoria vieţii" ? La aceste întrebări numai putea răspunde genetica .ONSTANTIN MAXIMILIAN

Geneza individualităţii

Vacanţa şi sănătatea

Cuprins

Cuvînt	**5**	**înainte**
	9	**Fundamentele genetice ale individualităţii**
O genă...	**24**	**un caracter, mai multe gene... caracter**
	27	**Cromozomii**
Erorile	**31**	
Individul	**36**	**- o parte a populaţiei Diversitatea**
	41	**morfologică şi fiziologică Accidentele**
	45	**cromozomiale Sexul - o certitudine**
	54	**Intersexualităţile**
	56	**Pseudonermafroditismele masculine**
	58	**Pseudohermafroditismul feminin**
	60	**Hermafroditismul adevărat**
	61	**Identificarea sexuală Intersexuaiitate**
şi	**62**	**sport Destinul erorilor genetice**
	64	**Malformaţii**
	67	
	81	**Antecedente îndepărtate Sîntem**
produsul	88	**eredităţii şi al mediului Ereditate şi**
	90	**inteligenţă Citeva consecinţe**
	95	**Răspunsul la medicamente Marile**
	105	**Creşterea şi dezvoltarea Schimbări**
etape	**113**	**dimensionale Factorii care controlează**
creşterea	120	
	122	
	128	
	131	

Marea furtună - pubertatea Pubertatea masculină Pubertatea feminină Vîrstă şi creaţie Dincolo de aparenţe O nouă etapă, climacteriumul Andropauza îmbătrînirea

imbătrînirea celulelor Mediul

Vîrstă şi boală Riscuri

Infarctul miocardic Cancerul Ciroza hepatică Sinuciderea întrebări pentru azi

Corectarea defectelor ereditare Predeterminarea sexului Viitorul Final

Bibliografie *CuDînt înainte*

Cu siguranţă că ce! mai fascinant fenomen din univers este „viaţa", in imensa ei diversitate de forme şi de culori. Ne aplecăm uimiţi asupra ei şi vrem s-o înţelegem şi implicit să ne înţelegem. De ce pe o *mică planetă pierdută in imensitatea universului s-a formai o celulă şi de ce şi pe ce drumuri s-a născut ,,aroganta noastră specie, specie care nu ezită prea mult ca să-şi atribuie un loc privilegiat în istoria vieţii", aşa cum spunea cîndva J. Rostand (1961).*

ia aceste întrebări nu putea răspunde decît genetica. Este adevărat, ea operează încă cu numeroase ipoteze, se mişcă printre incertitudini şi necunoscute, dar ne-a dat siguranţa că noi sîniem rezultatul evoluţiei, a cîtorva miliarde de ani de transformări neîn-

cetate, presărate de eşecuri şi din cînd în cînd de succese. Ştim, emoţionantă concluzie, că sîntem legaţi de tot restul lumii vii, că purtăm în noi urmele întregii istorii a evoluţiei, că am păstrat ceva din fiecare moment al devenirii noastre ca specie, Nu avem decît să comparăm, în măsura în care este posibil, un/v: *rsul genetic al speciilor pentru a ne convinge încă* o *dată că nici o specie nu s-a format singură şi deci nici noi. Ştim că sîniem foarte aproape*

de marile maimuţe şi foarte departe de singuraticele celule de protozoare, de aceste celule din care a pornit personalitatea noastră biologică. Dar toate au un punct de pornire comun.

Evoluţia înseamnă diversitate genetică, iar diversitatea genetică presupune existenţa transformărilor genetice. Fiecare modificare a avut valoarea unui experiment, a aruncat in arena vieţii un nou unicat biologic, cu destin propriu. Istoria speciilor este de fapt istoria singularităţilor biologice, a succeselor şi a eşecurilor evoluţiei.

De aceea, s-a spus de nenumărate ori, în infinite variante, că nu există în lume doi oameni cu totul asemănători, dar că nimic nu seamănă mai mult cu un om decît alt om. Şi iată-ne în faţa unei noi întrebări cu ecouri care trec departe, dincolo de limitele strîmte ale biologiei : de ce sîntem fundamental asemănători şi totuşi diferiţi ? Poate că fiecare dintre noi este genetic diferit de semenii lui ; poate că similitudinile genetice dintre noi sînt minore, dar condiţiile de mediu în care evoluăm sînt ad'inc deosebite ,,Individualitatea nu este însă reductibilă nici la ereditate, nici la influenţele multiple ale mediului. Individualitatea este istorie, este devenire ; ea se creează şi se constituie pe măsură ce trăieşte ; ea nu se fixează niciodată în forme statornice şi nu-şi află forma ultimă, definitivă decît în momentul în care încetează de a mai evolua şi de a se mai pune în concordanţă cu mediul, adică în momentul morţii" (Biberi, 1945).

Deoarece fiecare dintre noi este un unicat biologic, fiecare reacţionează particular la presiunile mediului, explorează şi exploatează diferit mediul ambiant, fiecare spune lumii adevărul lui biologic, care este numai al lui, trebuie să înţelegem că sîntem biologic diferiţi — şi că nici nu s-ar putea altfel. Şi pentru că sîntem genetic diferiţi, sîntem genetic inegali. Aşa cum remarca cîndva Dobzhansky (1963) ,,egalitatea este un ideal etic şi social şi nu biologic. Intr-o societate compusă din indivizi eqali genetic, egalitatea şi-ar pierde sensul". Indivizii trebuie să aibă oportunităţi egale de a se dezvolta şi de a participa la progresele propriei lor comunităţi, dar este cert că o vor face diferit. Unii au aptitudini tehnice sau artistice, unii văd ansamblul problemelor, alţii numai amănuntele, unii preferă să mediteze asupra frămîntărilor lumii, alţii au nevoie de soluţii practice. Toţi sînt însă *utili sau toţi pot fi utili dacă găsesc un teren fertil pentru aspiraţiile lor.*

Este de asemenea sigur că diferenţele dintre indivizi vor persista întotdeauna, chiar dacă am omogeniza mediul ambiant — ceea ce este cu totul imposibil. Niciodată nu vom reuşi să transformăm o grupă de copii neselecţionaţi într-o serie de mari matematicieni, de mari poeţi sau de mari muzicieni. Mediul favorizează împlinirea unui talent dar nu creează talente.

Fundamentele genetice ale **individualităţii**

Istoria descifrării individualităţii se confundă cu istoria geneticii. Evident, fiecare pătrundere în microcosmosul ereditar a dezvăluit o nouă faţetă a genezei şi desfăşurării unicităţii biologice.

Prima pagină din acest fascinant domeniu, care este genetica, a fost scrisă în urmă cu ceva mai mult de o sută de ani. în 1865 Mendel a descoperit legile fundamentale ale eredităţii, mai exact a descoperit legile transmiterii caracterelor. O scînteie de geniu care trebuia să marcheze naşterea geneticii. Dar secolul al XlX-lea nu era pregătit pentru o idee atît de neobişnuită. Simplitatea concluziilor lui Mendel era şocantă. Abia în zorii acestui veac Mendel a fost înţeles. Şi genetica devenea una dintre cele mai generoase promisiuni ale ştiinţei. Ea promitea că va elucida toate marile probleme pe care le pune viaţa — ca fenomen biologic. Informaţiile au început să se adune într-un ritm impresionant. Este adevărat, ele aveau o valoare intrinsecă minoră. Dar... au adus dovada că legile eredităţii sînt aceleaşi pentru toate speciile. Era prima dovadă certă că speciile derivă dintr-un punct comun şi, mai mult decît atît, era prima dovadă că mecanismele de bază ale eredităţii sint similare pentrii toate speciile.

Cercetarea bazelor materiale ale eredităţii — că să folosesc terminologia geneticienilor din deceniul trecut — a adus două certitudini. Cea dinţii aparţine lui Morgan. El şi echipa lui au impus concluzia că, ideea ca atare nu era cu totul inedită, cromozomii sînt purtătorii materiali ai eredităţii. Tot ol demonstra că fiecare cromozom include un număr de unităţi ereditare elementare gene.

Natura materialului genetic rămînea un mister. în 1944 O. T. Avery şi colegii lui, după zece ani de cercetări, emoţionant exemplu de spirit ştiinţific — conchideau că acidul dezoxiribonucleic (ADN) este suportul eredităţii. Acest acid este capabil să modifice structura ereditară a altui organism. După numai 10 ani (1954) James Watson şi Francis Crick descopereau că ADN-ul are forma unei duble elici. O pătrundere de adîncime în universul ereditar. Modelul descris de Watson şi Crick explica caracteristicile materialului ereditar : de a conţine o informaţie, de a se reproduce şi de a se modifica. In următorii 20 de ani au fost elucidate structura şi funcţia genei, precum şi sinteza proteinelor. Ceea ce ieri părea un vis imposibil (nu s-a spus oare de nenumărate ori că universul genetic va rămîne întotdeauna înafara posibilităţilor noastre de înţelegere ?) a intrat în cîmpul direct al investigaţiei. Acest sfîrşit de secol va rămîne în istoria ştiinţei şi prin descoperirea structurii intime a genei şi pi'in sinteza primelor gene. Ele au deschis drumul ingineriei genetice.

IOLa începutul acestui veac s-a presUpUS că specia noastră are 48 de cromozomi. Decenii la rînd sugestia a fost acceptată ca o certitudine. în 1956, J. H. Tjio şi Albert Levan stabileau că numărul real este doar de 46. Prin Tjio şi Levan cromozomii intrau în cîmpul investigaţiei directe. Atunci lumea geneticienilor şi-a reamintit experienţele lui Morgan (el descoperise drosofile cu cromozomi suplimentari sau cu cromozomi structural anormali). Nu cumva, întrebarea pusă deseori în medicina deceniului al cincilea şi mai ales a celui următor — există anomalii cromozomiale similare şi la om şi ele ar putea explica o parte cel puţin dintre malformaţiile congenitale grave sau dintre intersexualităţi ?

Puţini s-au aplecat însă asupra întrebării. Medicina avea alte preocupări, poate mai grave, poate mai urgente, dar în 1959 a fost pusă în faţa uneia dintre cele mai şocante descoperiri : mongolismul, o tulburare frecventă şi severă este condiţionată de un mic cromozom suplimentar. Studiul cromozomilor se înscria printre cele mai actuale teme ale biologiei şi medicinei. O avalanşă de fapte obligă* medicina să accepte ideea că anomaliile cromozomiale sînt frecvente, mult mai frecvente decît a îndrăznit cineva să presupună.

înţelegem acum ereditatea la toate nivelurile.

Fireşte, rămîn mari necunoscute. Nu ştim aproape nimic despre drumul oului fecundat spre embrion şi apoi spre făt. Este sigur însă că în viitoarele cîteva decenii omul va intra în întregime în conul de lumină al ştiinţei.Un organism, indiferent de complexitatea lui, indiferent dacă este bacterie sau om, în ultimă analiză este o microuzină care sintetizează proteine, molecule constituite din înlănţuirea unui număr de aminoacizi. Există 20 de aminoacizi importanţi — ala- nină, arginină, tirozină... Numărul şi succesiunea aminoacizilor asigură specificitatea proteinelor.

Proteinele sînt elementele fundamentale ale organismului. O parte intră în structura muşchilor, cartilajelor — acestea sînt proteinele structurale, altele asigură activitatea organismului — acestea sînt enzimele. Fără ele viaţa ar fi imposibilă.

Enzimele trebuie să aibă o structură bine definită şi să acţioneze adecvat, în funcţie de nevoile organismului. Aceste condiţii presupun un control permanent şi al structurii şi al funcţiei, pe de o parte, şi al cantităţii de enzime, pe de altă parte. Ideea a fost sugerată la începutul secolului de un medic englez, Archibald Garrod. El a descris o tulburare, alcaptonuria, caracterizată prin prezenţa unor depozite de culoare închisă în urină — urina copiilor bolnavi. Depozitele sînt constituite din 'acid homogentizic, unul dintre produşii de degradare ai tirozi- nei, un aminoacid, care în mod normal este descompus enzimatic în iapă şi $C0_2$.

Garrod a conchis, sub influenţa primelor date ale geneticii, că alcaptonuria este consecinţa unei deficienţe enzimatice, la rîndul ei expresia unui defect ereditar. El descoperea astfel erorile înăscute de metabolism.

Confirmarea ipotezei lui Garrod a venit mult mai tîrziu. Doi geneticieni din S.U.A., E. L. Tatum şi G. W. Beadle, au iradiat o ciupercă, Neurospora crassa. Erau convinşi că în acest fel vor obţine ciuperci cu modificări ereditare. Le-au obţinut. Ciupercile anormale nu mai erau capabile să metaboli- zeze o substanţă sau alta, deoarece nu mai aveau enzimele necesare. Concluzia se desprindea cu claritate : enzimele sînt sub control genetic. O genă, au conchis cei doi geneticieni, controlează sinteza unei singure enzime : legea, o genă — .o enzimă.

Genetica avea cele două puncte de reper — începutul, gena şi sfirşitul, enzima. In faţa ei se întindea necunoscutul. Care este natura genei ? care este drumul de la genă la enzimă ? cum se desfăşoară sinteza genei ? cum este asigurat controlul sintezei ?

La organismele superioare materialul genetic este concentrat în nucleu, mai exact în cromozomi. Fiecare cromozom este constituit din ADN şi proteine. Constituentul esenţial este ADN-ul. El este cel care condiţionează caracterele ereditare şi care asigură transmiterea lor din generaţie în generaţie. Spuneam că datorită lui Watson şi Crick se ştie că ADN-ul are forma unei duble elici. Mai exact, molecula de ADN este constituită din două filamente spiralate în jurul unei axe imaginare. Faimoasa dublă elice seamănă cu o scară, cu două bare şi numeroase trepte. Barele se fixează pe molecule de za- har — deoxiriboză — sprijinite de grupări fosfat. Treptele sînt formate din perechi de baze, două purinice, adenina şi guanina, şi două pirimidinice, timina şi citozina (fig. 1).

Fig. 1. Modelul Watson-Crick al moleculei de ADN Se remarcă structura helicoidală şi împerecherea complementară a bazelor (după Bonner şi Mills, 1964).

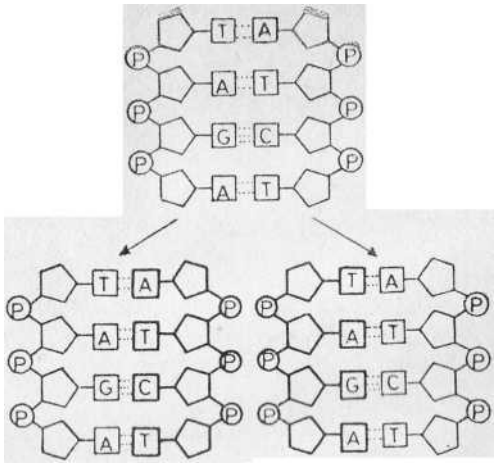


Fig. 2. Replicarea semiconservativă a ADN-ului. Cele două molecule nou-formate sînt identice una cu alta si cu molecula parentală (după Ingram, 1965).

Prima bază	A doua bază				Baza terminală
	U	C	A.	G	
U	Phe Phe Leu Leu	Ser Ser Ser Ser	Tyr Tyr Terni Term	Gys Cys Term Try	U C A G
C	Leu Leu Leu Leu	Pro Pro Pro Pro	llis His GluNH^2 GluNH^2	Arg Arg Arg Arg	U G A G
A	Ile Ile I le Mei	Thr Tlir Thr Tlir	AspNH^2 AspNI I^2 i.ys Lys	Ser Ser Arg Arg	U C A G
G	Val Val Val Val	Ala Ala Ala Ala	Asp Asp Glu Glu	Gly Gly Gly Gly	U G A G

Abreviaţii : U — uridină ; C — citosină ; A — ade- nină ; G — guanină.
Ala —alanină ; Asp — acid aspartie ; AspNH$_2$ — aspa-ragină ; Arg — arginină ; Cys — cisteină ; Gly — glicină ; Glu — acid glutamic ; GIUNH2 — glutamină ; His — his- tidină ; Ile — isoleucină ; Leu —■ leucină ; Lys — lisină ; Met —metionină ; Phe — fenilalanină ; Pro — prolină ; Ser — serină : Thr — treonină ; Tyr — tirosină ; Try — triptofan ; Val —• valină ; Term — codon care anunţă terminarea sintezei lanţului polipeptidic.

celulele organismului au deci aceeaşi secvenţă de baze. Liniaritatea elementelor constitutive ale ADN-ului are un rol hotărîtor deoarece şi proteinele au o structură liniară. Trebuie să existe deci o legătură între structura ADN-ului şi cea a proteinelor. Sau, ou alte cuvinte, succesiunea bazelor trebuie să condiţioneze secvenţa aminoacdzilor, şi în cele din urmă organismul în întreaga lui

complexitate.

Dar ADN-ul este format din 4 baze, iar proteinele din 20 de aminoacizi. Cum poate deci o „frază“ — molecula de ADN — formată din 4 ,,c:uvinte“ diferite — nucleoti- dele — să asigure sinteza unor ,,fraze“ formate din 20 de „cuvinte[44] — proteinele. Este evident că o pereche de baze nu poate codifica un aminoacid. Nici două perechi de baze nu sînt suficiente (4 X 4 = 16). Rămîne o singură posibilitate — mesajul genetic este constituit din cuvinte de trei litere. Această unitate se numeşte codon. Apare însă o nedumerire. Dacă mesajul are trei litere atunci se pot codifica 64 de aminoacizi. Prea mult. Şi totuşi aşa este. Evoluţia a ales, din prevedere, această cale — mai mulţi codoni codifică acelaşi aminoacid. Trei dintre ei nu au nici un sens —- nu codifică nici un aminoacid. Ei au totuşi un rol major — anunţă terminarea sintezei lanţului proteic.

Codul genetic este bine cunoscut. Este adevărat că nu avem dovezi concrete, dar putem admite ca o certitudine că codul genetic este universal — el este acelaşi la toate speciile de plante şi de animale — acelaşi codon codifică acelaşi aminoacid la toate speciile atît la bacterii, cît şi la om.

Un număr variabil de perechi de baze formează o genă — unitatea genetică de codificare a unui lanţ polipeptidic. O enzimă este formată dintr-un singur lanţ sau mai multe lanţuri polipeptidice. O enzimă este

*W*deci controlată de o singură genă sau de mai multe gene, situate una lingă alta pe acelaşi cromozom sau pe cromozomi diferiţi.

Cromozomii conţin însă o cantitate de ADN considerabil mai mare decît cea teoretic necesară. Din raţiuni nu foarte clare organismele superioare nu utilizează decît o parte din ADN-ul lor, pentru sinteza proteinelor. Restul este format din secvenţe repetitive, din secvenţe scurte de nucleotide repetate de mii sau zeci de mii de ori. Rolul acestor secvenţe rămîne încă obscur (Bostock-Sumner, 1978).

Numărul de gene al omului este încă necunoscut. Prin metode indirecte s-a apreciat că fiecare individ ar avea aproximativ 100 000 de gene. Precizarea numărului de gene, structura şi localizarea lor pe cromozomi rămîne un deziderat -care depăşeşte în mare măsură posibilităţile ştiinţei contemporane. Genetica a reuşit să stabilească numărul genelor cîtorva virusuri. La capătul unor eforturi cu totul remarcabile s-a demonstrat că virusurile au doar cîteva gene formate din mii de nucleotide. Omul are însă sute de milioane de nucleotide, dacă nu cumva mai mult de un miliard. Cum se va stabili ordinea lor ? Probabil prin automatizare, cîndva în secolul următor.

Am reuşit însă să localizăm aproximativ 100 de gene. Ştim cu alte cuvinte pe ce cromozomi se găsesc genele care controlează sinteza grupelor sanguine ABO, a sistemului RH, a unor enzime şi a cîtorva tulburări ereditare.

Genele sînt situate în cromozomi, iar sinteza proteinelor are loc în citoplasmă, Informaţia genetică trebuie deci transferată din nucleu în citoplasmă. Transferul implică prezenţa unui intermediar care să aibă o

structură identică cu cea a ADN-ului. El este tot un acid nucleic, acidul ribonucleic mesager (ARNm) care se deosebeşte de ADN prin faptul că are uracil în locul timinei.

ARNm este sintetizat direct pe o matriţă de ADN. El este astfel o copie negativă a ADN-ului. Odată sintetizat se desprinde de cromozomi şi migrează în citoplasmă,

Sinteza proteinelor are loc în formaţiuni specifice numite ribozomi, adevărate uzine de asamblat proteine. Ribozomii sînt constituiţi din mai multe tipuri de ARN ribozomal şi din proteine. Ribozomii nu au specificitate. Ei execută orice ordin conform instrucţiunilor primite. Astfel ribozomii unei specii pot sintetiza proteine caracteristice altei specii dacă primesc ARNm adecvat. Se pare astfel că selecţia naturală a păstrat de-a lungul întregii evoluţii acelaşi cod genetic şi acelaşi sistem de sinteză a proteinelor (fig. 3).

Sinteza are loc numai dacă aminoacizii citoplasmatici sînt transportaţi spre ribozomi. Sarcina revine unui alt tip de ARN •— ARN de transfer. Structura lui este cunoscută. Are o farmă de treflă. într-o regiune are trei baze care recunosc codonul din ARN-ul mesager. In altă regiune fixează un aminoacid specific, corespunzător codonului.

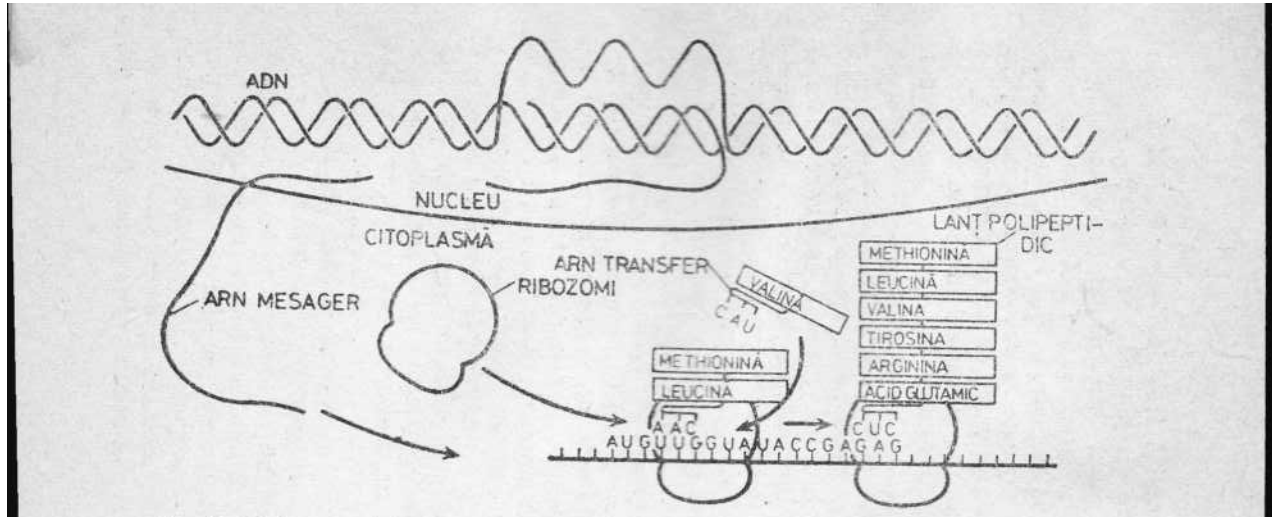


Fig. 3. Sinteza proteinelor. Un filament de ADN este transcris într-un filament complementar de ARN mesager, iar acesta este tradus într-o proteină. Sinteza are loc în ribozomi (după Ayala 1978).

aproape în aproape se sintetizează tot lanţul polipeptidic. Deci secvenţa aminoacizilor este condiţionată de succesiunea codonilor din ARNm, la rindul ei copie a structurii ADN- ului.

Fireşte fiecare dintre etapele schiţate este deosebit de complexă. Copierea ARNm. sau sinteza proteinelor reclamă participarea altor factori-enzime specifice, factori de iniţiere ai sintezei, factori de elongaţie (vezi Watson, 1974).

Proteina odată sintetizată se spiralizează şi apoi se pliază.

.Dar o celulă nu poate funcţiona permanent; sau anarhic. Sinteza proteinelor trebuie să corespundă necesităţilor celulei şi organismului. Ea trebuie deci controlată. Şi chiar este, printr-ţun sistem de maximă eficienţă
— produsul final hotărăşte dacă sinteza continuă sau se opreşte. Produsul final, deci lanţul polipeptidic sau enzima nu poate acţiona direct asupra genelor structurale, asupra genelor care participă direct la sinteză, ci asupra altei gene-operator-O — care la rindul ei ia decizia ultimă. Francis Jacob şi Jacques Monod, care au elucidat mecanismul de reglare al sintezei proteinelor la bacterii, au numit ansamblul format de un grup de gene structurale şi de o genă operator-opefon.

Dar produsul final la rindul lui nu acţionează singur. Pe cromozom se .găseşte o genă specializată — reglatorie, care sintetizează o proteină specifică — represor. Această proteină poate recunoaşte şi produsul final şi gena operator. Dacă necesităţile în proteine sînt

Fig. 3.8. Schema operonului

asigurate, represorul se uneşte cu produsul final şi blochează operatorul. Sinteza încetează. Dacă cantitatea de produs final este insuficientă, represorul „lasă liber" operatorul şi sinteza proteinelor continuă. Acest sistem se numeşte represibil.

Sistemul prezentat mai sus pare să fie valabil doar la bacterii. La organismele superioare este mult mai complex (fig. 4).

ir

Totul începe să fie clar. Individualitatea este produsul structurii genelor, al succesiunii codonilor şi implicit al structurii şi funcţiei proteinelor sintetizate. Succesiunea codonilor este aceeaşi la toţi indivizii unei specii, dar natuia unora dintre ei este diferită. Diferă numai codonii care nu alterează profund funcţia proteinei. Numărul lor trebuie să fie considerabil. Pentru a ilustra dimensiunile informaţiei genetice a unui organism superior s-a echivalat o literă obişnuită din alfabetul nostru cu o pereche de baze. Cu totalitatea „literelor[14] — mai exact cu totalitatea literelor dintr-o celulă — s-ar putea scrie o enciclopedie în 12 volume. Această comparaţie demonstrează imensul potenţial genetic al speciei noastre.

Toate celulele organismului au aceeaşi informaţie genetică. Totuşi celulele folosesc numai o mică parte, specifică funcţiei lor. Hematiile de pildă folosesc alte gene decît cele pe care le utilizează celula hepatică sau nervoasă. Restul materialului genetic este inactiv. Diferenţierea celulară, drumul pe care îl parcurge oul fecundat pentru a deveni un „om“ este plin de incertitudini.

O genă..,un caracter, mal multe gene... un caracter

Dintre cele citeva zeci de mii de gene ale universului genetic uman am reuşit la capătul unor cercetări extrem de complicate să stabilim poziţia în cromozomi a unei părţi neglijabile — ceva mai mult de o sută. Ştim, cu alte cuvinte, că pe braţele lungi sau pe braţele scurte ale unui cromozom oarecare se găseşte o genă dată. Ştim apoi, de mult, că genele se transmit specific — dominant, re- cesiv, autosomal sau legat de cromozomul X. Ştim de asemenea că o genă are o funcţie caracteristică — o genă asigură sinteza grupelor sanguine ÂBO, altă genă pe cea a grupului sanguin Duffy... Alteori situaţia este mult mai complicată. Realizarea unui caracter reclamă participarea mai multor gene, hemoglobina de pildă.

Despre alte caractere însă nu ştim, genetic vorbind, prea mult. Şi este vorba despre caractere care participă din plin la unicitatea noastră. Să ne imaginăm o situaţie foarte

obişnuită dealtminteri —• un negru se căsătoreşte cu o albă sau invers, nu are nici o importanţă. Copiii lor vor fi toţi .mulatri. Să presupunem mai departe că membrii primei generaţii, toţi mulatri, se căsătoresc între ei, şi că rezultă un număr sufi

cient de mare de descendenţi. Pigmentaţia pielii lor va fi extrem de variată. Alături de copii albi şi de copii negri vor apare mulari

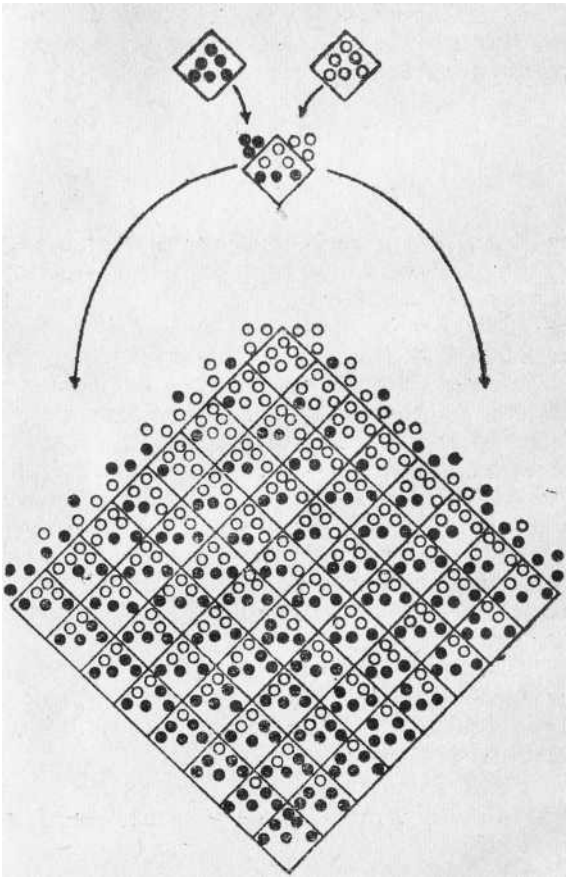


Fig. 5. Modelul ipotetic de transmitere a genelor care condiţionează pigmentaţia (după Dobzhansky, 1964).'

mai apropiaţi fie de albi, fie de negri. Să m- cerăm să explicăm fenomenul, deşi explicaţia are un caracter ipotetic.

Dacă pigmentaţia, neagră de plidă, ar fi condiţionată de o genă dominantă, atunci în prima generaţie :

Nn X aa
I
Na + Na + na + na

în care *N* este gena dominantă pentru pigmentaţia neagră, *n* este gena recesivă pentru aceeaşi culoare, iar *a* gena pentru pigmentaţia albă. Ar trebui să rezulte deci 50% copii negri şi 50% mulatri. Faptele infirmă presupunerea. Nu ne mai rămîne decît să admitem că pigmentaţia oslo condiţionată de :î gene, ca in exemplul din imagine (fig. 5), sau mai multe, poate 6, poate 10. Nici nu are importanţă în contextul de faţă. Importantă este doar concluzia că părinţi asemănători pentru un caracter oarecare pot avea copii cu totul diferiţi. Cine ar putea bănui că un alb are părinţi mulatri şi ca atare că are un bunic negru ?

începem să înţelegem de ce părinţi cu înălţimea mijlocie pot avea şi copii Scunzi şi copii înalţi sau de ce părinţi cu craniul rotund au şi copii cu craniul lung.

Lista acestor caractere pare să fie mare. Ea include printre altele şi coeficientul de inteligenţă.

Cromozomii

Acum un secol Waldeyer, inspirat, a numit particulele colorabile din nucleu, cromozomi. Spre sfîrşitul secolului trecut începea să se contureze ideea că âCSste mici formaţiuni sînt vehiculele „substanţei ereditare", o idee pe care puţine decenii mai tîrziu Morgan avea s-o înscrie printre marile realităţi ale biologiei. Tot Morgan demonstra că pe fiecare cromozom se găsesc gene specifice, înşirate într-o ordine desăvîrşită. Cu aceste concluzii se termină unul dintre primele capitole ale geneticii moderne.

Ştim acum că toate celulele organismului, cu excepţia celulelor germinale mature, a spermatozoizilor şi a ovulelor, au 46 de cromozomi (fig. 6). Spermatozoizii şi ovulele au numai 23. în urma fecundaţiei se restabileşte numărul de cromozomi caracteristic speciei. Oul, celula din care porneşte individul, este astfel format din 23 de cromozomi materni şi 23 de cromozomi paterni, 23 de perechi, fiecare pereche avînd gene cu aceeaşi structură sau cu structură similară, dispuse în aceeaşi ordine, o ordine riguroasă care nu admite abateri.

Apoi oul începe să se dividâ, şi fiecare celulă descendentă va primi aceeaşi cromo-

zomi pe care îi are şi oul. Individul are deci în toate celulele lui aceiaşi cromozomi şi implicit aceleaşi gene, dacă nu survin accidente. Fireşte în fiecare organ sau ţesut va funcţiona un sistem genic, cel care asigură specificitatea- funcţională a organului. Celelalte gene sînt prezente, dar sînt inactive.

Cei doi cromozomi omologi au acelaşi număr de gene cu aceleaşi meniri şi totuşi ei sînt mai mult sau mai puţin diferiţi. In cursul evoluţiei genele au suferit numeroase modificări — mutaţii. Deci cei doi cromozomi au pe un locus dat gene similare sau diferite.

In timpul meiozei are loc separarea celor 23 de perechi de cromozomi. Unul dintre membrii unei perechi va migra spre un pol al celulei, iar celălalt spre celălalt pol al celulei. Prin jocul pur al întâmplării într-o celulă fiică va trece deci un număr variabil de cromozomi materni sau paterni deci de cromozomi transmişi de bunicul patern şi de bunica paternă, de bunicul matern şi de bunica maternă. Din punct de vedere statistic sînt posibile 2^{23} = 8 388 608 combinaţii cromozomiale în spermatozoizi şi tot atîtea combinaţii în ovul. In total 2^{W} de combinaţii adică aproximativ 70 de trilioane de combinaţii. Evident, teoretic, este posibil ca o celulă germinală să fie formată exclusiv din cromozomi materni sau exclusiv din cromozomi paterni, dar o asemenea posibilitate este cu totul neglijabilă. Deci şansa ca doi fraţi să aibă aceeaşi structură cromozomială este practic nulă. De aceea Rostand spunea cîndva că la loteria mendeleeană nu ies niciodată aceleaşi numere.

Da chiar dacă doi fraţi ar primi aceiaşi cromozomi, ei vor fi deosebiţi, deoarece în meioză a avut loc un schimb de material genetic între cromozomii homologi-crossing- over şi deoarece puteau să apară mutaţii. Iată de ce, rămînînd la nivelul cromozomilor, putem afirma cu certitudine că doi părinţi pot avea un număr nesfîrşit de copii total deosebiţi. In faţa acestei situaţii Ros- tand scria : „Fiecare dintre noi este un fenomen extrem de improbabil la scara umană ; înainte de a fi s-ar putea paria tot împotriva existenţei sale“.

Fiecare spermatozoid este un produs unic. întîmplarea pura decide care dintre cele cîteva zeci de milioane de spermatozoizi va fecunda. Totul este o problemă de secunde. Dacă în locul spermatozoidului care a câştigat cursa fecundaţiei ar fi fost altul universul nostru genetic, ar fi fost diferit — de fapt ar fi fost alt individ, mai bine sau mai puţin bine adaptat mediului.

Noi lăsăm fiecăruia dintre copiii noştri jumătate din experienţa noastră biologică. O experienţă care cuprinde gene avantajoase şi gene neavantajoase, o constelaţie unică.

Erorile

Deci, un ou primeşte 23 de cromozomi materni şi 23 de cromozomi paterni. La rîndul lui fiecare cromozom îi aduce un număr de gene. Dacă genele ar fi structuri fixe, atunci întreaga specie umană ar fi constituită din indivizi identici genetic şi similari feno- tipic. Dar... fiecare dintre noi este un unicat. Aceasta înseamnă că o parte dintre genele noastre sînt diferite de ale semenilor noştri. Unicitatea biologică înseamnă şi altceva, înseamnă că genele pot suferi transformări. Nici nu ar putea fi altfel. Fără mutaţii evoluţia ar fi rămas unul dintre marile visuri ale pămîntului. Prima celulă, chiar dacă ar fi apărut, ar fi rămas o simplă celulă. Atît. Universul, şi el, ar fi fost mai sărac. Nu ar fi cunoscut cea mai emoţionantă experienţă posibilă-— evoluţia.

Mutaţiile sînt întîmplătoare. Apar oriunde în -complicatul univers ereditar şi au consecinţe cu totul diferite.

Cînd vorbim despre mutaţii, vorbim de fapt despre efect&le lor. Iată-ne în faţa unei malformaţii sau complex malformativ. O dramă care zguduie viaţa unei familii. Părinţii profund tulburaţi vor să ştie ce s-a întîmplat. Răspunsul vine uneori imediat, alteori vine tîrziu după lungi şi dificile cercetări. Alteori răspunsul este incert. Necunoscutele ar dispare dacă am studia nu numai cromozomii, ceea ce se face curent, ci şi genele.

Cercetarea genelor rămîne încă un dezi- clezat — încă. Ceea ce am reuşit să descoperim ne-a dat o nouă şi fecundă imagine despre mutaţie.

Hemoglobina este una dintre cele mai strălucite performanţe ale evoluţiei. Ea este un

constituent al celulelor roşii care are ,,mi- siunea“ de a transporta oxigenul din plă- mîni în celulele organismului. Structura ei este bine cunoscută. Există mai multe tipuri de hemoglobină. La începutul vieţii embrionare se formează două sau trei forme. Apoi în luna a doua apare un nou tip pentru ca în luna următoare să înceapă sinteza hemoglobinei adultului — Hemoglobina Aj (HbA). Celelalte forme dispar. De acum încolo hematiile au doar HbA! (97%) şi o cantitate redusă de HbA_2 (2,5%).

HbAj este formată din 4 lanţuri polipep- tidice — două lanţuri identice alfa şi două lanţuri identice beta. Primele sînt compuse din 141 de aminoacizi, ultimele din 146 de aminoacizi. Fiecare lanţ de hemoglobină in- clude şi un grup prostetic numit hem, structură extrem de importantă în funcţionarea moleculei. Hemul are un atom de fier, atom care asigură transportul oxigenului. Molecula de hemoglobină include deci 4 hemuri.

Este cunoscută de asemenea şi succesiunea aminoaeizilor. Ea reflectă, fireşte, succesiunea bazelor din molecula de ADN. Orice schimbare a unei baze va modifica codanul din care face parte şi implicit structura lanţului polipeptidic. Consecinţele mutaţiei sînt condiţionate de rolul funcţional al aminoaci- dului substituit.

Iată un exemplu, probabil cel mai bine explorat în genetica umană.

Se ştie de cîteva decenii că hematiile unor indivizi aparent normali iau o formă particulară — de seceră — în cazul în care presiunea de oxigen scade, aşa cum se în- tîmplă la înălţimi mari. In mod obişnuit aceşti indivizi nu au nici un fel de tulburări clinice. Dacă însă se căsătoresc doi indivizi cu acest „defect“ ei pot avea copii cu o anemie gravă care duce deseori la moarte. Nu a fost greu să se dovedească că părinţii sînt heterozigoţi pentru o mutaţie care m formă homozigotă este vinovată de tulburările grave ale copiilor. Natura ereditară este certă. Totuşi, ce înseamnă heterozigot sau homozigot la nivelul genei. Utilizarea unor metode de o remarcabilă fineţe a adus răspunsul. He- terozigoţii au două feluri de hemoglobină — o hemoglobină normală — HbA •— şi o hemoglobină anormală — HbS. Numele a fost inspirat de forma particulară pe care o iau hematiile — formă de seceră, aşa cum spuneam — în englezeşte sikle-cell (sikle — seceră ; cell = celulă). Apoi s-a demonstrat că HbS diferă de hemoglobina normală prin- tr-un singur aminoacid. în lanţul beta, în poziţia a 6-a, acidul glutamic a fost înlocuit cu valină. în rest, succesiunea aminoacizilor este identică în ambele tipuri de hemoglobină.

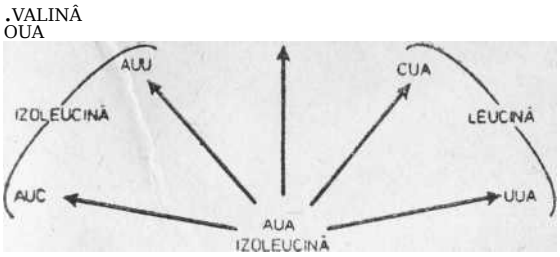
Să ne întoarcem acum la genă, acolo unde a survenit eroarea. Deoarece se ştie care este ordinea aminoacizilor şi deoarece codul genetic este descifrat se poate presupune că în codonui 6 din gena care controlează sinteza lanţului beta o „literă[44] a fost înlocuită cu altă „literă[44]. Codonui pentru acid glutamic este GAA-guanină-adenină-adenină. Codonui pentru valină este puţin diferit — în locul primei adenine se găseşte uracil. La atît se reduce diferenţa dintre HbA şi HbS.

Să presupunem că ar fi fost înlocuită prima bază-G şi că locul ei a fost luat de o nouă adenină. Codonui va fi AAA. El va determina înlocuirea acidului glutaminic cu li- sina. Rezultatul : hemoglobina anormală C.

Accidente similare pot surveni oriunde de-a lungul genei. Orice bază poate fi înlocuită cu altă bază. în acest fel pot rezulta teoretic cîteva mii de hemoglobine anormale. Am spus teoretic, deoarece o parte dintre substituţii alterează atît de profund structura şi implicit funcţia hemoglobinei, încît purtătorii sînt eliminaţi. Alte mutaţii nu au însă nici un fel de consecinţe negative. Purtătorii lor nu vor şti niciodată că structura uneia dintre genele care condiţionează sinteza hemoglobinei este diferită de cea a marii majorităţi a semenilor lor ; asupra acestor aspecte se va reveni, ceva mai tîrziu.

Oricum, pînă acum s-au descoperit aproape 300 de hemoglobine anormale cu consecinţe clinice mai mult sau mai puţin importante.

Substituţia constituie, se pare, cel mai obişnuit tip de mutaţie. Avem suficient de multe raţiuni ca să credem că aceste evenimente explică în mare măsură actuala diversitate a lumii contemporane (fig. 7)



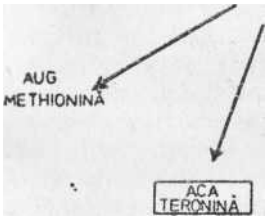
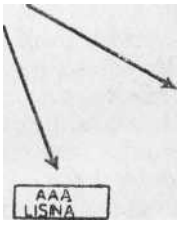


Fig. 7. Substituţiile pot apare oriunde de-a lungul moleculei de ADN. Poate fi înlocuită prima, a doua sau a treia bază. Aşa cum se vede substituirea uneia dintre cele 3 baze ale codonului pentru iso- leucină poate da naştere la 9 codoni noi, care codifică 6 aminoacizi diferiţi — trei mutaţii sînt redundante. Trei aminoacizi, arginina, treonina şi li- sina, au proprietăţi chimice mult deosebite de cele ale isoleucinei (după Ayala, 1978).

înlocuirea nu este însă singura cale de constituire a mutaţiilor. Alteori o genă pierde un număr oarecare de codoni şi pierderea înseamnă reducerea lungimii proteinei sintetizate. Sau o genă se alungeşte, în urma unei erori particulare în timpul formării Celulelor germinale — şi se alungeşte şi proteina sintetizată. Şi în aceste circumstanţe, pornind de la structura proteinei, putem reconstitui evenimentele genetice primare (Harris, 1975).



Individul—o parte a populaţiei

Foarte mult timp s-a crezut că în toate populaţiile există o singură genă specifică frecventă şi un procent variabil, de obicei foarte mic, de mutaţii, ale aceleiaşi gene, cu efecte aproape constant detrimentale. Era punctul de vedere al geneticii clasice şi al evoluţionismului darwinian. Presupunerea părea plauzibilă, deoarece se studiau numai mutaţiile cu consecinţe evidente — în general mutaţiile care antrenau malformaţii congenitale importante,.

A apărut însă biologia moleculară, cercetarea detaliată a enzimelor şi proteinelor. Rezultatele au fost surprinzătoare : numărul variantelor structurale este mult mai mare decît bănuiau „vechii[11] geneticieni. Este firesc, spunem noi acum, să fie aşa, deoarece fiecare genă poate suferi numeroase mutaţii. Să ne imaginăm o genă constituită din 900 de perechi de baze. Ea asigură sinteza unei proteine formată din 300 de aminoacizi — trei baze codifică un aminoacid. Această genă poate genera 2 700 de alele, dacă se modifică o singură bază. Dar... nimic nu ne împiedică să presupunem că aceeaşi genă poate suferi simultan două sau trei substituţii — presupunerea nu este dealtminteri gratuită. Aceeaşi genă se poate alungi sau se poate „scurta[14] —• consecutiv pierderii cîtorva perechi de baze.

Teoria este mai generoasă decît realitatea.

Iată un exemplu celebru — hemoglobina. Lanţul beta este alcătuit din 146 de aminoacizi. Gena care îl codifică este formată deci din 438 de baze. Conform calculului teoretic gena care controlează sinteza lanţului beta poate exista în 1 314 forme diferite (alele). Practic acest număr nu va fi atins niciodată deoarece un procent important dintre mutaţii sînt sinonime — nu modifică secvenţa de aminoacizi, deoarece locul unei baze a fost luat de altă bază care nu schimbă funcţia eodonului (codifică acelaşi aminoaeid) — şi deoarece alte mutaţii duc la apariţia unuia dintre codonii de terminare a sintezei lanţului polipeptidic — aşa-numitele mutaţii nonsens.

Hemoglobinele cu asemenea lanţuri sînt instabile şi frecvent nedetectabile. Rămîn totuşi 958 de mutaţii posibile, de hemoglobine diferite, fiecare dintre ele deosebindu-se de hemoglobina normală printr-un singur ami- noacid.

Datele discutate mai înainte reies, şi mai clar din tabelul II.

Cu metodele actuale nu pot fi descoperite decît hemoglobinele care prezintă variaţii dte încărcătură, de pildă în care un aminoaeid bazic a fost înlocuit cu unul neutru, adică numai 287. Pînă în 1974 în lanţul beta au fost identificate doar 61, ceva mai mult de 20%. Acest fapt sugerează că genele pot suferi intr-adevăr numeroase modificări care

Tabelul li

Vumiirui j:oşil>ii de alele (ji-iiinaie de substituţia unei singure baze iu gena eare codifică lanţul polipeptidie beta al hemoglobinei umane (după Harris, 1974)

Lanţul beta al hemoglobinei

Numărul de aminoacizi 140 ante				Variante eu
Numărul de baze al genei 110 x 3= 438				
Numărul de alele posibile generale de înlocuirea unei singure baze 438 X 3 — 1 314			eice rite	modificări de încărcătură electrică
Sinonime	23,1	307	0	0
Terminare lanţului	3,7	■II)	?	?
înlocuirea unui aminoaeid	72,9	958	858	287
Total		1 314		

pot intra în rezervorul genetic al speciei Bineînţeles nu toate sînt la fel de frecvente. Unele ating valori mari, altele sînt rare sau foarte rare.

Dar, iată-ne din nou în faţa unei întrebări cu profunde semnificaţii biologice : cîte dintre enzimele şi proteinele umane există în două sau mai multe variante. Răspunsul l-a adus studiul unui mare număr de proteine alese arbitrar. După calculele lui Harris şi Hopkins (1972), 7% dintre locii care codifică' structura proteinelor. Aceasta înseamnă că pe un locus din 15 exis-tă două alele diferite. Dar dacă se iau în consideraţie şi aleielo care mi antrenează alterări structurale ale onzimelor detectabile prin metodele de rutina actuale, atunci este cert că procentul este semnificativ mai mare. După aprecierea lui Kimura (1968), 20—30% dintre substituţiile de nucleotide sînt sinonime. Ele vor fi descoperite atunci cînd se va studia secvenţa nucleotidelor. Acest grup a fost numit polimorfism sinonim.

Putem presupune deci că fiecare dintre noi este heterozigot pentru numeroase gene.

Fenomenul nu este specific omului. El a fost întîlnit în toate speciile de vertebrate studiate precum, ceea ce este la fel de firesc, în toate speciile de nevertebrate cercetate. Se pare însă că heterozigoţia medie este mai mare la nevertebrate decît la vertebrate şi la vegetale decît la animale.

Aceste date explică individualitatea. Ayala pornind de la premisa că heterozigoţia medie este 6,7% şi că omul are 100 000 de gene care codifică proteine, atunci un individ este heterozigot pentru 6 700 de gene structurale. Deci fiecare individ poate să producă $2^{(iv0°}$ (IO^{2000}) tipuri deosebite de gârneţi. Pentru a înţelege semnificaţia acestei cifre Ayala reaminteşte că numărul atomilor din universul cunoscut este doar de IO^{70}.

O ultimă comparaţie. S-a calculat că ge- nomul fiecărui individ este constituit din aproximativ 3,5 miliarde de nucleotide. Numărul total al nucleotidelor celor aproape 4,7 miliarde de oameni cîţi trăiesc acum este uriaş, similar cu numărul de stele din universul vizibil.

In asemenea circumstanţe este greu de crezut că vor apare vreodată doi indivizi eu

aceeaşi structură genetică — fac excepţie gemenii adevăraţi. Şi chiar dacă s-ar naşte ei ar apare în medii diferite, suficient de diferite pentru a face din ei două fiinţe deosebite. In faţa acestor dovezi ne întrebăm : prin ce este totuşi un individ diferit de semenii lui ? Răspunsul este unul singur : prin tot. Iată ce scria acum un sfert de secol Williams : „Indivizii diferă unul de altul chiar în cele mai mici amănunte anatomice şi chimice ale organismului lor : amprentele degetelor mîinii şi piciorului ; textura microscopică a părului ; distribuţia părului pe corp; grosimea pielii, culoarea, tendinţa ei de pigmentare ; distribuţia terminaţiilor nervoase şi suprafaţa corpului ; dimensiunile şi forma urechii ; lungimea degetelor ; caracterele undelor electrice ale creierului ; numărul exact al muşchilor ; acţiunea inimii... şi aşa mai departe, aproape ad infinitum“. Williams avea dreptate.

Diversitatea morfologică şl fiziologică

Fiecare individ are numeroase gene similare cu genele pe care le au şi ceilalţi membri ai populaţiei sale. Această similitudine explică asemănările de suprafaţă dintre indivizii aceleiaşi populaţii. Şi deoarece populaţiile au evoluat în condiţii particulare, care au favorizat constituirea unei constelaţii genetice particulare, fiecare populaţie are şi anumite particularităţi morfologice.

Una dintre ele, poate cea mai pregnantă, este pigmentaţia. Culoarea părului, a pielii sau a ochilor depinde de concentraţia şi distribuţia melaninei. Populaţiile europene sau de origine europeană au o pigmentaţie deschisă, cu variaţii geografice foarte mari. Nordicii au culoarea pielii albă-roz iar mediteraneenii au o pigmentaţie mai închisă.

O mare parte a Asiei este ocupată de populaţii cu pigmentaţie gălbuie (galben-pal), aşa cum sînt populaţiile din China de nord, sau gălbuie închis ca polinezienii.

Africa sud-saharianã sau Australia — este vorba despre autohtoni — prezintă o pigmentaţie închisă, brun-închisă sau aproape neagră.Numeroase populaţii situate în zonele de contact între grupe cu pigmentaţie diferită au o culoare a pielii intermediară.

Pe toate continentele există populaţii înalte şi populaţii scunde. Europa este ocupată de populaţii cu înălţime medie, ceva mai mare în peninsula Scandinavă şi ceva mai mică în bazinul mării Mediterane. Variaţiile individuale sînt însă considerabile.

Asia este dominată de populaţii cu înălţime mijlocie-scundă. Şi aici există populaţii mai înalte, în China septentrională populaţii scunde, vedda din India, alături de grupe restrînse de pigmei — în insulele Andamane.

In Africa se întîlnesc valorile extreme. Cele mai ridicate medii aparţin populaţiilor din regiunea Nilului superior. în pădurile ecuatoriale din bazinul fluviului Congo supravieţuiesc ultimele triburi de pigmei, a căror înălţime trece rareori de 150 cm.

Şi forma părului prezintă o mare diversitate. Multe populaţii din Asia îndepărtată au părul gros şi aspru, europenii au părul fin şi neted, iar negrii au părul spiralat (Coon, 1966).

Puţine alte caractere ar mai intra în această listă — forma nasului, subţire şi lung la europeni, scurt şi larg la negrii — prezenţa unei cute pe marginea internă a ochilor, obişnuită la mongoli...

De fapt deosebirile morfologice sînt destul de mici. Considerabil mai mari sînt diferenţele biochimice dintre populaţii. Cînd spunem diferenţe biochimice ne gîndim la frecvenţa alelelor în variate populaţii şi implicit la frecvenţa variantelor enzimatice, a grupelor sanguine. Dar.... nu de puţine oii, deosebirile dintre populaţiile aceleiaşi mari „rase“ sini mai'mari decît diferenţele dintre „marile rase“.

Avem destul de puţine date despre va- riabilitatea fiziologică a populaţiilor umane. Din ceea ce se ştie se degajă concluzia că mulţi parametri fiziologici sînt controlaţi de mediul înconjurător.

Tensiunea arterială maximă, la cele mai multe dintre populaţiile contemporane, creşte paralel eu vîrsta — de la 12 la tineri la 15 om Hg la bărbaţii de 50 de ani — ceva mai puţin la femei. In regiunile aride din Asia centrală există populaţii a căror maximă nu depăşeşte 10 centimetri de mercur — în medie. Ea a fost atribuită căldurii excesive, dar probabil intervine şi un, factor genetic deoarece în condiţii de mediu similare, populaţiile din deşertul egiptean au valori asemănătoare populaţiilor europene. In alte populaţii tensiunea oscilează puţin atîta vreme cît mediul ambiant nu se modifică. Contactul cu civilizaţia europeană antrenează o creştere rapidă a maximei.

Metabolismul bazai, deşi metodele de determinare şi de interpretare a rezultatelor sînt criticabile, prezintă variaţii geografice reale. Amerindienii au un metabolism bazai mai mare decît europenii, iar numeroase grupe asiatice au valori mai mici. Semnificaţia datelor este incertă. Metabolismul bazai reflectă structura mediului, în accepţiunea lui cea mai largă este influenţat de temperatura ambiantă, de umiditate. Dovada că este aşa o constituie faptul că populaţiile din zonele calde şi aride au metabolism mai mic decît populaţiile din regiunile temperate.

Există însă şi excepţii. Metabolismul bazai este influenţat şi de alimentaţie. Eschimoşii au un metabolism bazai ridicat atîta vreme cît alimentaţia lor include mari cantităţi de proteine ; diminuă în momentul în care alimentaţia se diversifică.

Un alt exemplu îl oferă variaţiile ureei sanguine. Nigerienii, de pildă, au valori mici. Ele cresc însă odată cu schimbarea alimentaţiei. Studenţii nigerieni care au adoptat regimul alimentar european mai bogat în proteine au un nivel sanguin mai ridicat decît media populaţiei nigeriene dar mai mic decît media grupelor europene. Şi în acest caz, variaţiile individuale sînt mari.

Am lăsat la urmă un caracter plin de incertitudini —• depozitele adipoase.

Se ştie de mult că depozitele adipoase sînt mai groase la femei decît la bărbaţi. La femeia albă, tânără depozitele adipoase constituie aproximativ 29% din greutatea corporală totală. Antropologii care s-au aplecat asupra acestei particularităţi au remarcat că distribuţia depozitelor este condiţionată de temperatura ambiantă. De pildă la eschimoşi şi la indienii arctici depozitele adipoase cele mai mari se găsesc pe faţă, pe regiunea expusă direct mediului. Populaţiile asiatice sînt în general slabe. Negrii care ocupă regiunile toride de la izvoarele Nilului sînt cele mai slabe populaţii din lume.

In general bătrînii sînt slabi, dar femeile australiene — autohtoni — şi femeile unor triburi de amerindieni sînt emaeiate.

Fireşte intensitatea depozitelor adipoase este puternic influenţată de situaţia social-economică.

Accidentele cromozomiale

Formarea celulelor germinale mature implică o serie de diviziuni în cursul cărora numărul de cromozomi se reduce la jumătate. Totul trebuie să se desfăşoare exact, extrem de exact. Dar... un bărbat produce milioane de spermatozoizi pe zi, milioane de diviziuni exacte. Este fireşte imposibil. Din cînd în cînd survin accidente. O pereche de cromozomi nu se separă şi ambii cromozomi trec într-o singură celulă. în acest fel un spermatozoid va avea un cromozom mai mult (24) iar altul unul mai puţin (22). Apoi intervine din nou hazardul. Ei pot participa sau nu la fecundaţie. Dacă unul dintre ei fecundează un ovul şi ovulul este normal, se va forma un ou cu 47 sau 45 de cromozomi.

Istoria ovulului este mai complicată. Important este faptul că femeia elimină periodic un singur ovul... şi el rezultatul unei serii de diviziuni celulare. Bineînţeles şi acesta poate avea un cromozom mai mult sau mai puţin.

Atunci, în momentul fecundaţiei se stabileşte destinul genetic al fiecăruia dintre noi. Un cromozom în plus sau în minus poate antrena moartea produsului de conceipţie.Uneori embrionul cromozomial anormal va supravieţui cu preţul unor malformaţii grave.

Spuneam că erorile cromozomiale sînt frecvente. Dar cît de frecvente ? Nu ştim prea bine. Tot ce ştim este că marea majoritate a embrionilor eliminaţi spontan în primele două luni de sarcină au o anomalie cromozomială. Numai 1—*2%* dintre anomaliile cromozomiale permit supravieţuirea produsului de concepţie.

Ne vom opri asupra unei singure categorii de anomalii cromozomiale — asupra aberaţiilor cromozomilor de sex X şi Y.

Cromozomii X şi Y sînt cromozomi specializaţi. Ei sînt cei care hotărăsc evoluţia progonadei în testicul sau în ovar. Y-ul conţine genele necesare masculinizării. El nu este însă un cromozom indispensabil evoluţiei normale a embrionului. Cu alte cuvinte, nu s-a descoperit nici un embrion YO —- în care O este simbolul celui de al doilea cromozom de sex.

Asemenea produşi de concepţie apar, dar sînt eliminaţi rapid.

Femeile 45,X.

Aşa cum sugerează şi numele este vorba despre femei care au un singur cromozom de sex X. In absenţa celui de al doilea cromozom de sex apar o serie de malformaţii caracteristice — talie mică, absenţa gonadelor (în locul lor se găsesc două bandelete fibroase) torace larg... şi impresionant prin formă, gîtul de sfinx. în lipsa ovarelor, pubertatea nu mai apare. Anii trec şi nimic nu anunţă pubertatea. Foarte rar survin cîteva menstre care dispar şi ele.

Femeile 45, X sînt rare — 3 la .10 000 de nou-născuţi fete. Aceasta nu înseamnă că accidentul cromozomial este la fel de rar. Dimpotrivă, dar marea majoritate a embrionilor 45, X sînt eliminaţi în cursul vieţii intrauterine.

Femeile 47, XXX.

Dacă unul dintre gameţi are doi cromozomi X şi unul are un singur X rezultă un embrion cu trei cromozomi X. Embrionul va evolua normal aşa încît fetele XXX nu se deosebesc de fetele normale. Pubertatea apare normal, dar tulburările de ciclu sînt frecvente şi variate. Nu rareori ciclurile menstruale încetează prematur (menopauză precoce).

O parte dintre aceste femei sînt întîlnite în spitalele de înapoiaţi mental. O parte numai. Cea mai mare parte nu vor şti niciodată că sînt purtătoarele unui cromozom suplimentar.

Frecvenţa anomaliei cromozomiale este destul de mare •— puţin mai mare de 1‰.

Bărbaţii 47, XXY.

La fiecare mie de nou-născuţi băieţi unul are un cromozom X suplimentar. Un cromozom care va influenţa aproape preferenţial dezvoltarea gonadelor. Sterilitatea este constantă. Caracterele sexuale secundare sînt slabe, virilitatea este compromisă. Nu de puţine ori aceşti bărbaţi sînt descoperiţi accidental. In fond un X suplimentar are consecinţe mai puţin grave decît ar fi de aşteptat.

Bărbaţii YY.

Din 1959 pînă în 1961 nu s-a descoperit nici un bărbat cu doi cromozomi Y (XYY).Teoretic ei trebuiau să existe aşa cum existau şi femeile XXX. Absenţa lor nu avea nici o explicaţie plauzibilă. Nu cumva Y-ul în plus antrenează moartea embrionului ? întrebarea era firească şi răspunsul părea să fie afirmativ. Dar nu era aşa. Geneticienii studiau atunci numai copii cu malformaţii multiple sau copii cu tulburări de sexuali- zare. Nimeni nu bănuia că un Y suplimentar nu tulbură diferenţierea sexuală.

Problema bărbaţilor YY a explodat la jumătatea deceniului trecut. Atunci o echipă de geneticieni englezi cercetau frecvenţa bărbaţilor XXY printre delincvenţi. Spre surpriza lor au găsit un număr neaşteptat de mare de bărbaţi YY. Se năştea una dintre cele mai disputate descoperiri ale geneticii moderne—-relaţia dintre YY şi comportamentul antisocial.

Preocuparea era veche. în cursul ultimelor decenii s-au cercetat cu toate mijloacele geneticii şi antropologiei tradiţionale — concentrarea familială a delincvenţilor, studiul gemenilor, morfotipul—relaţia dintre ereditate şi criminalitate. Concluziile acestor lucrări au fost contestate sau ignorate. Şi era firesc să fie aşa, deoarece nu aveau o acoperire ştiinţifică.

Descoperirea bărbaţilor YY părea însă să marcheze o etapă în istoria temei. Pentru cei mai mulţi jurişti, sociologi, filozofi şi biologi tulburările de comportament sînt expresia exclusivă a mediului ambiant. Foarte probabil deseori este aşa. Dar presupunerea este la fel de nefundamentată ca şi aceea care atribuie eredităţii rolul major. A admite că

neadaptarea este condiţionată exclusiv de mediu înseamnă a admite că noi sîntem victimele sau beneficiarii direcţi ai mediului. Fireşte, nimeni nu crede că delincvenţa implică prezenţa unei gene specifice. Conform unui principiu fundamental în genetică, pe care îl repetăm, comportamentul este condiţionat şi de ereditate şi de mediu.

Ereditatea poate însemna doar o anomalie biochimică care perturbă relaţiile individului cu mediul său. O asemenea concepţie nu vine in contradicţie nici cu principiile geneticii, nici cu normele noastre morale, nici cu tezele noastre filozofice. Comportamentul antisocial este doar o formă de manifestare a unei tulburări organice.

Să revenim la bărbaţii XYY. Cercetările au continuat în nenumărate colţuri ale lumii. Se studia paralel frecvenţa anomaliei cromozomiale printre nou-născuţi şi în serii selecţionate de indivizi instituţionalizaţi, cu coeficient de inteligenţă normal sau handicapaţi mental. Iată cîteva rezultate.

Constituţia XYY are o frecvenţă medie de l,lo/oo — de nou-născuţi băieţi. Deci într-o ţară cu 100 de milioane de bărbaţi există aproximativ 100 000 de bărbaţi XYY. Pare mult, dar nu trebuie uitat că în aceeaşi populaţie trăieşte un număr similar de bărbaţi XXY.

Un Y în plus nu antrenează nici un fel de malformaţii. Bărbaţii YY au doar înălţimea relativ mare — 180—186 cm. înălţimea este condiţionată de numeroşi factori — de mediu şi genetici — aşa încît înălţimea mare nu este o caracteristică a sindromului YY. Totuşi în serii mari formate din indivizi foarte înalţi, procentul bărbaţilor XYY creşte paralel cu

înălţimea, ajungînd la 10% printre bărbaţii care depăşesc 2 m.

Deseori bărbaţii YY sînt sterili datorită unor leziuni gonadale relativ importante. Se cunosc şi bărbaţi fertili.

Un procent oarecare prezintă tulburări psihologice timpurii, tolerează dificil frustra- ţiile. Dar se integrează corespunzător dacă condiţiile de mediu sînt favorabile.

Dacă nu ar exista nici o asociere între prezenţa unui Y suplimentar şi comportamentul antisocial atunci incidenţa găsită în populaţia generală—populaţia neselecţionată—ar trebui să fie la fel cu cea observată printre delincvenţi. Or, în centrele pentru handicapaţi mental, cu tulburări de comportament, frecvenţa bărbaţilor XYY este de 2%, adică de 18 ori mai mare decît în restul populaţiei.

Cea mai importantă concentrare o ating bărbaţii 48, XXYY, de 100 de ori mai mare decît cea observată printre nou-născuţi.

S-ar putea conchide că Y-ul în plus favorizează, nu determină, comportamentul antisocial. Dar...

— frecvenţa aceleiaşi anomalii cromozomiale creşte şi printre handicapaţii mental şi printre delincvenţii obişnuiţi. In aceleaşi grupe creşte şi frecvenţa bărbaţilor XXY. Deci toate anomaliile cromozomilor de sex —care implică prezenţa cromozomilor Y—antrenează un grad oarecare de înapoiere mentală şi secundar, poate, tulburări de comportament;

—;i bărbaţii YY comit infracţiuni minore— furturi, exerocherii şi excepţional omucideri ;

marea majoritate a acestor bărbaţi au inteligenţă normală şi sînt perfect integraţi social. Ei nu vor şti niciodată că au o anomalie cromozomială.

Să conchidem : o parte dintre copiii YY au un risc ceva mai mare decît restul băieţilor de a prezenta deviaţii comportamentale. Riscul real este greu de apreciat. Dacă el ar fi mare atunci s-ar impune detectarea post- natală a copiilor YY şi supravegherea lor atentă. O asemenea atitudine este însă riscantă. Ea va traumatiza—în primul rînd părinţii—şi ulterior şi băiatul care va afla cîndva că este anormal citogenetie şi „predispus[14] la delincvenţă. Ceea ce nu se întîmplă decît rareori, în circumstanţe nefavorabile. De aceea mereu mai mulţi geneticieni, psihologi şi jurişti cer ca descoperirea unui băiat YY, frecvent fortuită, să rămînă un secret medical. Şi probabil este cea mai judicioasă atitudine.

Am crezut cîtva timp că am descoperit bazele genetice ale delincvenţei. Acum, după nenumărate cercetări, acceptăm ideea că tulburările de integrare socială sînt generate de factori multipli şi intricaţi şi că nu avem nici
o şansă să descoperim, cel puţin cu posibilităţile actuale, vreo relaţie între ereditate şi criminalitate.

Am vorbit pînă acum despre anomaliile cromozomilor de sex. Am făcut-o deoarece ele sînt compatibile cu supravieţuirea intrauterină cu preţul unor tulburări relativ minore — toate proporţiile păstrate, evident. Relativ minore faţă de anomaliile pe care le antrenează în mod obişnuit aberaţiile auto- zomale. Aceste anomalii sînt frecvent letale. Preţul supravieţuirii este dureros de mare— înapoiere mentală profundă, malformaţii multiple şi severe.Destinul nostru biologic este deseori rezultatul unui simplu accident de diviziune celulară. Un simplu accident care ne transformă în dependenţi social, sau care ne împiedică să participăm din plin la edificarea propriei noastre civilizaţii.

Sînt întotdeauna erorile cromozomiale rezultatul întîmplării pure ? Nu ştim prea bine. Sîntem tentaţi să credem că nu. Uneori accidentele cromozomiale sînt ereditare. Nu în accepţiunea strictă a termenului. Unul dintre părinţi are o remaniere cromozomială—să spunem doi cromozomi fuzionaţi. Ei sînt normali, deoarece au tot materialul genetic. Dar ei vor forma gameţi anormali şi implicit se vor forma şi embrioni anormali. Aceste remanieri sînt destul de rare, în populaţie. Drama este însă individuală.

Iată un exemplu, cel mai „celebru“.

Mongolismul sau mai exact sindromul Down este condiţionat de un mic cromozom supranumerar—este vorba despre un cromozom 21. Deci copiii cu sindrom Down au 47 de cromozomi. în imensa majoritate a cazurilor cromozomul suplimentar este liber.

4— 5% dintre copii au însă 46 de cromozomi. Aparent doar, deoarece cromozomul supra-numerar este translocat, adică fixat pe alt cromozom. In jumătate dintre cazuri translo- caţia a apărut în timpul formării gârneţilor. în cealaltă jumătate ea a fost transmisă de unul dintre părinţi, de obicei de mamă—nimeni nu ştie de ce. Firește, mamele cu această translocaţie au, din nou aparent, 45 de cromozomi (de fapt au 46). întîmplarea va hotărî dacă ea va avea un copil cu sindrom Down, un copil citogenetic normal sau un copil clinic normal, dar cu aceeaşi remaniere cromozomială ca şi mama iui.

Cromozomul suplimentar are consecinţe majore—malformaţii caracteristice şi o înapoiere mentală profundă.

S-a văzut apoi că mamele în vîrstă, îndeosebi cele trecute de 40 de ani, au mai multe şanse de a avea un copil citogenetic anormal decît mamele tinere.

In mediul ambiant există numeroşi factori care pot perturba diviziunea celulară. Radiaţiile ionizante, aşa cum sînt razele Rontgen de pildă, antrenează numeroase anomalii cro-mozomiiale. Ele apar chiar după banale iradieri medicale, dar sînt eliminate repede.

Probabil şi o parte dintre substanţele chimice folosite în industrie au efecte similare (Maximilian, Ionescu, 1978).

Sexul “O certitudine

Sexul este determinat de cei doi cromozomi de sex. Bărbatul are un cromoxom X şi un

cromozom Y. Femeia are doi cromozomi X. In cursul formării gârneţilor cei doi cromozomi de sex, ca şi celelalte perechi de cromozomi dealtminteri, se separă. Deoarece femeia are doi cromozomi similari toate ovulele vor avea acelaşi ,eromozom de sex—un X. Spermatozoizii sînt diferiţi : jumătate au un cromozom X, iar cealaltă jumătate un cromozom Y. Sexul embrionului depinde de natura cromozomului de sex din spermatozoid. Numai întîmplarea „hotărăşte[44] dacă ovulul va fi fecundat de un spermatozoid X sau de unul Y. în ipoteza în care la fecundaţie participă un spermatozoid X se va forma un ou XX, iar în ipoteza în oare participă un spermatozoid Y un ou XY. Deoarece numărul spermatozoizilor X este egal cu cel al spermatozoizilor Y numărul băieţilor ar trebui să fie egal cu cel al fetelor (fig. 8). Dar nu este aşa. Nu se ştie care este raportul între sexe în momentul fecundaţiei. Se presupune că el ar oscila între 108—170/100 (B/F). Şi se nasc mai mulţi băieţi. în cele mai multe colţuri ale lumii raportul este doar de 106/100. Excepţiile sînt puţine—cîteva populaţii în care raportul ajunge la 115/100 şi eu totul excepţional populaţii ;n care se nasc mai multe fete.

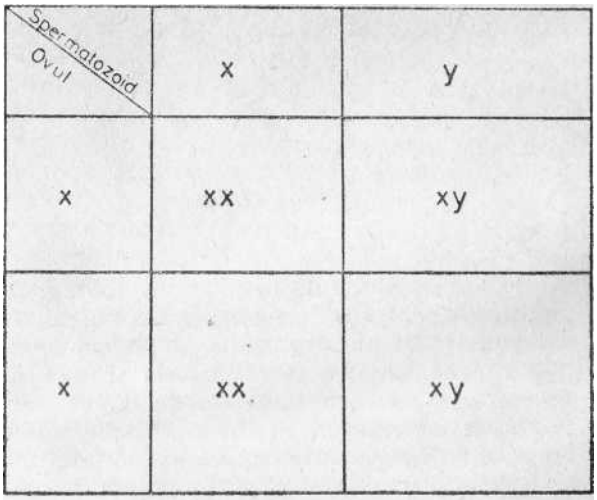


Fig. 8. Determinarea cromozomială a sexului.

Nu se ştie de ce predomină băieţii. Statistic s-a observat că raportul este ceva mai mare decît cel obişnuit printre primii născuţi şi scade odată cu vîrsta tatălui sau a mamei. Este sigur că după naştere mor, îndeosebi, băieţii şi echilibrul se restabileşte — la 20 de ani în U.R.S.S. şi la 35—39 de ani în Franţa. Apoi procentul femeilor creşte continuu.

De ce sexe deosebite ? Nu era oare mai simplu ca evoluţia să fi preferat organismele hermafrodite ? Din punct de vedere evoluţionist nu. Separarea sexelor a favorizat diversitatea genetică. Din încrucişarea a doi indivizi deosebiţi genetic rezultă descendenţi diferiţi genetic. Noile mutaţii au astfel mai multe şanse să se fixeze, iar recombinarea măreşte potenţialul adaptativ al populaţiei.

Intersexualităţile

Sub acest, nume au fost incluse toate anomaliile structurale ale organelor genitale externe şi/s-au ale organelor (duetelor) genitale interne. Elementul definitoriu al unei in- tersexualităţi este natura gonadei. Deci indiferent de intensitatea malformaţiilor genitale toate intersexualităţile în care există testicule sînt incluse în marea grupă a pseudoherma- froditismelor masculine ; intersexualităţile în care există ovare sînt încadrate în grupa pse- udohermafroditismelor feminine ; iar excepţionalele cazuri în care există şi ţesut ovarian şi ţesut testicular intră în categoria herma- froditismelor adevărate. Distincţia este deci clară.

Se crede că aceste anomalii ale diferenţierii sexuale sînt rare. Datele demonstrează că sînt relativ frecvente. Intersexualităţile majore apar odată la fiecare cîteva mii de naşteri. Dacă însă considerăm drept inter- sexualitate şi hipospadiasul, această mică anomalie a deschiderii uretrei, atunci la fiecare
1 000 de nou-născuţi băieţi unul este pseudohermafrodit. Evident extensiunea este arbitrară şi numai parţial corectă.

Cîteva date preliminare vor face inteligibilă geneza intersexualităţilor,

Diferenţierea duetelor genitale şi a organelor genitale externe este controlată hormonal. Experienţe efectuate acum cîteva decenii şi intrate în istoria biologiei au demonstrat că feminizarea este un fenomen pasiv, în timp ce masculinizarea impune prezenţa unui factor activ specific, secretat de testicule. In absenţa lui prin simplă autodiferenţiere se formează structuri feminine. Iată numai cîteva dintre informaţiile care susţin această concluzie, informaţii pe care le datorăm biologiei experimentale şi care au fost extrapolate şi în biologia umană.

In 1947, Jost, un embriolog francez, a demonstrat pe iepuri că extirparea testiculelor în zile bine stabilite ale evoluţiei intrauterine are drept urmare feminizarea organelor genitale externe şi interne. Extirparea ovarelor în aceeaşi perioadă are aceleaşi consecinţe.

Introducerea unui testicul în abdomenul unei femele, foarte aproape de ovar, antrenează masculinizarea structurilor genitale prezente în regiunea respectivă, numai acolo. Faptul scoate în relief alt aspect important, şi anume că factorul masculinizant produs de testicul acţionează local.

Dacă este adevărat că hormonii androgeni au o acţiune specifică atunci blocarea efectelor lor împiedică edificarea formaţiunilor masculine. Experimental s-a demonstrat că este aşa.

Un ultim argument. Bovideele nasc uneori viţei de sex opus. în ipoteza în care testosteronul eliberat de testiculul viţelului mascul trece placenta el alterează structura ovarului, favorizînd apariţia unor elemente specifice, tubii seminiferi. Dar ovarul nu se transformă in întregime în testicul. La mamifere, nu s-a realizat niciodată o asemenea inversiune.

Pornind de la aceste date devine mai clar mecanismul de formare al intersexualităţi- lor :

— absenţa gonadelor, indiferent de natura cromozomilor de sex, antrenează feminizarea aparatului genital extern şi intern ;

— absenţa unei singure gonade va induce o formă particulară de intersexualitate caracterizată prin prezenţa formaţiunilor feminine în partea fără gonadă şi prin structuri masculine în partea în care este prezent testiculul ;

— androgenii masculinizează embrionul feminin. Ei pot avea origine externă — sînt administraţi mamei la începutul sarcinii, atunci cînd se edifică structurile genitale ; pot avea şi origine internă — sînt produşi de tumori gonadale materne sau de glanda suprarenală fetală (ultima eventualitate presupune existenţa unei tulburări metabolice).

Pseudohermafroditisrnele masculine

Aşa cum spuneam mai înainte această intersexualitate se distinge prin gonade testicule. Ele nu sînt suficiente pentru a masculiniza normal embrionul. Sînt necesare o serie de condiţii : testiculele să aibă o structură normală, să secrete In cantităţi suficiente hormoni masculinizaţi şi celulele organismului să răspundă la testosteron. Este deajuns să apară o deficienţă oriunde de-a lungul drumului care începe cu testiculul şiSe termină cu celulele ţintă şi masculinizarea va fi deficitară.

Gama anomaliilor diferenţierii sexuale este extrem de largă. La o extremă sînt indivizi cu înfăţişarea unei femei normale, iar la cealaltă, bărbaţi cu hipospadias.

Frecvent, testiculele sînt structural anormale. Uneori locul lor este luat de formaţiuni rudimentare care reamintesc de testicule. Organele genitale externe sînt feminine. Nimic surprinzător că la naştere aceşti copii sînt consideraţi fete şi că apoi sînt crescute ca atare. Pubertatea însă nu apare. Abia atunci se descoperă că aceste femei au cromozomi de tip masculin XY sau că au un mozaic de celule cromozomial diferite : o linie care are un singur cromozom de sex X şi o linie XY.

Testiculele pot exista, dar consecutiv unei mutaţii genice sinteza unei gene este blocată şi odată cu absenţa ei încetează şi sinteza testosteronului. Această sinteză poate fi totală sau parţială. Severitatea malformaţiilor depinde de cantitatea de testosteron produsă. Nu de puţine ori este blocată şi biosinteza hormonilor suprarenali. In asemenea circumstanţe apar tulburări extrem de severe care duc frecvent la moarte.

Cea mai interesantă formă este cea condiţionată de insensibilitatea celulelor periferice la testosteron. Testiculele sînt normal structuralizate, secretă cantităţi normale de testosteron şi totuşi organismul se feminizează, uneori aproape complet. Forma corpului, sinii, organele genitale externe sînt feminine. Doar vaginul este foarte scurt 2—3 cm. Uterul este însă absent ca şi pilozitatea

Jiublană sau axilară — de fapt ultimele doua sînt deseori slab dezvoltate.

Dar timpul pubertăţii vine şi menstruaţie nu apare. Este deseori explicaţia primelor investigaţii medicale. Prima surpriză — aceste femei au cromozomi de sex XY. La explorarea chirurgicală se găsesc testicule.

Mult timp acest sindrom, sindromul testiculului feminizant, a fost o enigmă. Acum au dispărut şi ultimele incertitudini.

Sindromul este condiţionat de o mutaţie situată pe cromozomul X. Mutaţia împiedică formarea unei substanţe specifice, a receptorului citoplasmatic — şi în absenţa ei testosteronul — mai exact derivatul lui activ, di- hidrotestosteronul, nu mai pătrunde în nucleul celulelor sensibile la aceşti hormoni. Organismul se ,,scaldă“ în testosteron şi totuşi nimic nu anunţă un bărbat.

Uneori celulele răspund parţial la testosteron. în aceste cazuri apar fenomene parţiale de masculinizare.

Există şi alte forme de pseudohermafro- ditism masculin. O parte sînt rezultatul unui simplu accident cromozomial ; altă parte este expresia unei mutaţii genice. Ultimele sînt ereditare. Nu de puţine ori s-au descris familii cu două sau trei surori cu pseudohermafroditism masculin, de obicei cu testicul feminizant.

Pseudohermafroditismul feminin

Aproape întotdeauna este generat de o mutaţie genică care perturbă metabolismul sintezei hormonilor steroizi — hormoni de

origine suprarenala şi gonadală. Rezultă un exces de androgeni şi ei masculinizează embrionul feminin. Deseori se adaugă tulburări biochimice grave.

Hermafroditismul adevărat

Este cea mai rară şi cea mai stranie intersexualitate umană. Cea ce defineşte această formă de intersexualitate este prezenţa ambelor tipuri de gonade. Uneori se găseşte un testicul de o parte şi un ovar contralateral, alteori ambele ţesuturi sînt unite într-o singură gonadă.

Geneza hermafroditismului adevărat este parţial cunoscută. Jumătate dintre aceşti intersexuaţi au cromozomi XX ; alţii au cromozomi de sex XY, iar alţii diverse mozaicuri, XX/XY de pildă.

Dar cum poate să se formeze un testicul în absenţa Y-ului ?

întrebarea nu avea nici un răspuns cert. Se presupunea că un fragment din cromozomul Y, cel care cuprinde genele implicate în dezvoltarea testiculului, a fost transferat pe un alt cromozom. Era însă imposibil de demonstrat. Şi totuşi, presupunerea era corectă. Ultimele cercetări au arătat că hermafroditii XX au gene masculinizante.

Nu ştim însă cum se formează ţesutul ovarian la indivizii XY.

Spuneam că cel mai interesant mozaic este XX/XY. O asemenea anomalie apare în circumstanţe cu totul excepţionale : un ovul cu doi nuclei a fost fecundat de doi spermatozoizi, unul X şi unul Y. Cei doi nuclei au fuzionat şi s-a format Un embrion neobişnuit, cu celule XX si cu celule XY. Se poate întâmpla la fel de bine ea doi zigoţi-ouă fecundate, unul XX şi altul XY, să fuzioneze şi rezultatul este acelaşi.

Evoluţia embrionului hermafrodit este imprevizibilă. Dacă cele două gonade sînt constituite din celule XY se formează testicule care masculinizează aproape perfect embrionul ; dacă gonadele sînt constituite din celule XX se formează ovare care feminizează embrionul. De cele mai multe ori nou- născutul are organe genitale anormale. La pubertate marea majoritate a hermafroditilor se feminizează»

Ne întrebăm însă, o întrebare firească, ce se întîmplă dacă un ovul cu doi nuclei este fecundat de doi spermatozoizi Y ? Rezultă un individ aparent normal. Dar din punct de vedere genetic el este o himeră, un organism alcătuit din două populaţii celulare genetic diferite.

Identificarea sexuală

Prin identificare sexuală se înţelege identificarea personală ca bărbat sau ca femeie. Ou puţine excepţii, despre care vom vorbi, toţi copiii se identifică cu sexul care le-a fost atribuit la naştere. Criteriul identificării îl constituie natura organelor genitale externe. Foarte rar, dai; nu atît de rar cum se presupune, un individ bine diferenţiat sexual, cu toate atributele unuia dintre sexe, cromozomi de sex, gonade, organe genitale interne şi externe concordante, îşi neagă sexul. El se consideră o eroare a naturii. El nu este ceea ce pare — bărbat de pilda, ci femeie. Şi se comportă ca atare. Comportamentul feminin se conturează ca atare încă din copilărie. După pubertate negarea propriului sex are note dramatice. Tînărul sau adultul cere pe toate canalele posibile schimbarea sexului. Uneori reuşeşte şi acceptă transformarea chirurgicală. Dacă este posibil, chirurgical vorbind, să transformăm un bărbat într-o femeie este aproape imposibil sau chiar imposibil să transformăm o femeie într-un bărbat.

Această tulburare se numeşte transsexu- alism.

în ultimii ani o avalanşă de cercetări au încercat să elucideze geneza acestei stranii intersexualităţi ; este o intersexualitate deoarece există o discordanţă între sexul genetic, gonadal, genital şi sexul psihic (identificarea sexuală). Părerile sînt totuşi împărţite. Pentru psihiatrii de tradiţie freudistă trans- sexualismul, rădăcinile lui trebuiesc căutate în mediul ambiant, în relaţiile copilului eu mama şi cu tatăl său. Se crede însă, din ce în ce mai mult, pe baza unor studii experimentale remarcabile, că transsexualismul este expresia unei diferenţieri anormale a regiunii hipotalamiice. Diferenţierea individuală ne- uro-hormonală depinde de impregnarea hormonală a acestei regiuni. Dacă hipotalamu- sul este masculinizat de către hormonii masculini — testosteron — comportamentul va fi masculin. Dacă acest proces nu are loc, hipotalamusul se feminizează şi comportamentul va fi feminin. Dar... masculinizarea tre- bule să aibă ioc într-o perioadă scurtă pte
— sau post natal. O perioadă critică.

Deci o eroare de masculinizare a creierului şi băiatul va avea o structură psihologică feminină. Sau invers, o masculinizare accidentală şi trecătoare a hipotalamusului va modifica profund comportamentul unei fete normale în rest.

Spuneam că această concluzie are un suport faptic. Iată cîteva dovezi.

Masculinizarea hormonală a unei maimuţe femele nou-născute va antrena un comportament masculin. Invers, administrarea unei substanţe antiandrogene unui pui de maimuţă mascul nou-născut îi va feminiza comportamentul (Ionescu şi colab. 1979).

Transsexuali smul este un fenomen biologic rai-. Evoluţia a coordonat aproape perfect toate evenimentele care transformă un embrion XY, de pildă, într-un bărbat normal. O mică greşeală în succesiunea de evenimente este însă suficientă pentru a da alt sens evoluţiei individuale.

Intersexualitate şi sport

Intersexualitatea ar fi rămas un domeniu strict medical dacă în ultimele decenii nu ar fi apărut cîteva sportive de performanţă in- tersexuate. Descoperirea lor a reamintit că sportul înseamnă şi egalitate biologică, în accepţiunea cea mai largă a termenului. Or, intersexualitatea anulează acest principiu. Un pseudoherrnafrodit cu fenotip feminin beneficiază de avantaje pe care „semenele“ lui nu le au şi nu le pot avea : secreţia crescută de androgeni măreşte capacitatea de efort, accentuează masa musculară, curajul... şi deseori măreşte înălţimea, îndeosebi a membrelor inferioare. Evident că o aruncătoare de greutate sau o alergătoare de ciclism va înregistra performanţe mult mai bune deci t o femeie normală, fără ca totuşi să atingă performanţele bărbaţii or.

După cîte se ştie, toate cazurile cunoscute pînă acum aveau pseudohermafroditism masculin condiţionat fie de o anomalie cromo- zomială, fie de o mutaţie genică. Se presupune că cele mai multe aveau sindromul testicululuì feminizant. Aşa cum spuneam, acest sindrom se distinge prin cromozomi XY, testicule şi fenotip feminin aparent normal. La prima vedere aceste „femei[11] nu se deosebesc de „semenele[44] lor cu cromozomi XX. O parte dintre ele se

masculinizează intens Ja pubertate.

In alte forme de pseudohermafroditism existau mici semne de intersexualitate şi înainte de pubertate. In această perioadă însă masculinizarea devine intensă.

Diagnosticul acestor intersexualităţi nu pune nici un fel de probleme dacă se face examenul medical sistematic al sportivelor. Dar... nu rareori numai absenţa menstruaţiei şi prezenţa unor mici formaţiuni cu consistenţa testiculelor în organele genitale externe sugerează existenţa unui pseudohermafroditism masculin.

De aceea astăzi în toate competiţiile internaţionale se cere stabilirea sexului genetic al sportivelor. Nu este greu. Marile probleme încep în momentul în care se descoperă că o sportivă este de fapt un „sportiv[41]. Si-gUr ea va părăsi viaţa sportivă, dar nu va trebui să ştie de ce. Adevărul poate avea consecinţe dramatice. Este datoria psihiatrilor şi a psihologilor de a facilita reintegrarea socială a acestor sportivi. în orice caz gona- dele lor vor fi eliminate.

A devenit o problemă şi transsexualis- mul, este adevărat cu totul excepţională. Un transsexuat masculin, deci un bărbat, este sportiv, în cazul relatat presei — un tenis- man. El cere schimbarea sexului, o obţine şi devine fenotipic o femeie, cu o parte dintre atributele sexului, cîştigate printr-un intens tratament ou estrogeni. In noua lui poziţie biologică cere dreptul de a participa la turnee de tenis feminine. Are dreptul ? După lungi discuţii s-a decis ; el rămîne genetic bărbat indiferent de aspectul lui exterior. Dar... el este numai genetic bărbat, deoarece după intervenţia chirurgicală care l-a transformat în femeie el nu mai are gonade.

Intersexuatele pătrund din ce în ce mai rar în sportul de performanţă.

Destinul erorilor genetice

Odată apărute, erorile genetice intră în rezervorul genetic al speciei sau sînt eliminate. Totul depinde de hazard şi de selecţia naturală. Aceşti doi factori decid dacă vom avea sau nu o anumită genă.

Mutaţiile care nu alterează profund structura proteinei şi oare deci nu tulbură un proces biochimic se pot fixa întîmplător, mărind astfel variabilitatea genetică a populaţiei. Dar iată ce înseamnă întîmplare. Un individ are o nouă mutaţie pe unul dintre cromozomii săi. Pe cromozomul omolog se găseşte o genă normală —- geneticienii numesc gena cu cea mai mare frecvenţă într-o populaţie „genă sălbatică". In cursul formării gârneţilor, cromozomii se separă şi deci şi genele. Fiecare gamet are doar una dintre cele două gene, fie gena normală, fie cea anormală. Acum intervine întîmplarea. Ea „hotărăşte[44] ce gamet va participa la fe- cundaţie. Fiecare copil are o şansă din două de a avea mutaţia. Şi hazardul hotărăşte ca toţi copiii lui să aibă mutaţia. Şansele ei de fixare cresc. Se poate întîmpla la fel.de bine ca toţi copiii să aibă gena normală şi evident mutaţia se pierde. Ea va reapare oricînd în altă populaţie şi jocul reîncepe. Dacă mutaţia reapare într-o populaţie mică şi închisă —
adică într-o populaţie ai cărei membri se căsătoresc între ei, ea are mult mai multe şanse de a se fixa decît dacă reapare într-o populaţie mare.

Fireşte, un individ nu are decît o parte din variabilitatea genetică a populaţiei. Pe un locus dat există o singură variantă genetică. Dar în restul populaţiei se găsesc alte cîteva zeci, să spunem.

Să presupunem acum că, din raţiuni diverse, o populaţie oarecare se scindează. Un grup mic pleacă să cucerească teritorii noi. Membrii acestui grup vor forma o nouă comunitate. Etnic ei aparţin populaţiei din care s-au desprins. Genetic însă ei pot fi mai mult sau mai puţin asemănători populaţiei iniţiale. Ei duc cu ei doar o parte din universul genetic al populaţiei originare. Pot duce, de pildă, gene rare. Membrii comunităţii se căsătoresc între ei. In acest fel frecvenţa mutaţiei creşte continuu şi în timp alela normală poate dispare. In acest fel se explică diferenţele dintre triburile apropiate etnic.

Mutaţiile se pot fixa însă şi pentru că sînt avantajoase, pentru că permit purtătorilor lor să se adapteze mai bine unui mediu dat. Ele sînt rare. Dar de cîte ori apar, selecţia naturală încearcă să le „oprească[14] în rezervorul genetic al populaţiei. Mecanismul pare simplu. Purtătorii mutaţiilor avantajoase au mai mulţi descendenţi decît indivizii care nu au aceeaşi

genă. Au şi mai multe şanse de a transmite generaţiei următoare gene, deoarece trăiesc mai mult.

Universul genetical al unei populaţii este constituit din gene avantajoase şi din gene neutre. O genă utilă intr-un mediu dat poate fi dezavantajoasă în alt mediu.

Schimbarea condiţiilor ambiante duce la modificarea frecvenţei unor gene. O genă care a asigurat supravieţuirea populaţiei în- tr-un anumit mediu va fi treptat eliminată dacă factorul favorizant a dispărut.

Multe mutaţii au efecte detrimentale. Ele perturbă un echilibru stabilit de-a lungul evoluţiei, după nenumărate tentative şi eşecuri. Destinul lor depinde de gravitatea consecinţelor. înainte de-a vorbi despre aceste mutaţii sînt necesare cîteva explicaţii preliminare.

Să începem cu un exemplu banal. Tatăl are grupa sanguină A, iar mama grupa sanguină O. Deoarece tatăl are două gene din sistemul ABO, una dintre ele controlează cert sinteza grupei A. Să presupunem că şi cea de-a doua genă are aceeaşi funcţie. Tatăl are deci două gene similare AA. El este homozigot pentru această genă.

Mama are de asemenea două gene O, din motive pe care le vom explica imediat.

în cursul formării celulelor germinale mature — a spermatozoizilor şi a ovulelor — cromozomii omologi, aşa cum am mai spus, se separă. Unul va migra într-una din celulele fiice şi celălalt în cealaltă celulă fiică. Spermatozoidul sau ovulul are o singură genă. în cazul de faţă toţi spermatozoizii au gena A şi toate ovulele gena O.

Să admitem că unul dintre spermatozoizi va fecunda un ovul cu gena O. Din punct de vedere genetic embrionul rezultat este AO. El este heterozigot. Totuşi prin metodele de determinare a grupelor sanguine punem în

evidenţă doar grupa A. Gena care îşi manifestă efectele în stare heterozigotă, aşa cum este gena A, se numeşte dominantă. Gena ale cărei efecte sînt „acoperite[11] se numeşte re- cesivă. O asemenea genă îşi trădează prezenţa fenotipic doar în formă homozigotă.

Această diferenţiere este valabilă doar la nivelul fenotipic. în momentul în care încercăm să definim dominanţa şi recesivitatea la nivel biochimic, distincţia devine mai puţin netă. în anumite cazuri reuşim să descoperim efectele ambelor gene. Una dintre ele are însă o activitate mai mare decît cealaltă.

Noi continuăm să vorbim despre dominanţă şi recesivitate chiar dacă deseori o facem doar din considerente practice. Şi sîn- tem obligaţi s-o facem, deoarece multe caractere normale, precum şi multe tulburări ereditare se transmit ca atare.

Genele sînt situate pe autozomi •— adică pe cromozomii care nu sînt implicaţi direct în procesul de determinare a sexului — sau pe cromozomii de sex. în prima ipoteză vorbim despre ereditatea autozomală iar în cea de-a doua de ereditatea legată de sex, mai exact despre ereditatea legată de cromozomul X, deoarece cromozomul Y nu conţine gene care intervin în dezvoltarea somatică. Localizarea este deosebit de importantă. Dacă mutaţia este situată pe un autozom efectele ei depind în primul rînd de natura genei — dominantă sau recesivă şi apoi de natura genei de pe cromozomul omolog. în ipoteza în care mutaţia este recesivă consecinţele de- trimentale sînt anulate de alela normală, fireşte dacă alela sa este normală. La fel se

întîmplă şi la femeie cu mutaţiile situate pe cromozomul X. Dar... bărbaţii nu au privilegiul de a avea doi cromozomi de sex cu funcţii somatice similare. De aceea, la bărbaţi se manifestă toate mutaţiile situate pe cromozomul X —şi cele dominante şi cele recesive.

O serie de mutaţii au deci consecinţe negative. Aceste consecinţe constituesc tulburările ereditare. Cu alte cuvinte o boală ereditară este expresia unei erori a informaţiei genetice. De cele mai multe ori este implicată o singură genă. Mutaţiile genice se transmit dominat sau recesiv, autozomal sau legat de sex.

Un număr nu foarte mare de malformaţii este condiţionat de mai multe gene cu efecte aditive în condiţii particulare de mediu. Alte anomalii frecvent severe sînt consecinţa unei anomalii cromozomiale.

Boli condiţionate de o singură mutaţie genică.

Dacă toate genele ar putea suferi mutaţii şi dacă toate genele anormale ar fi cunoscute atunci catalogul bolilor ereditare ar include cîteva zeci de mii de entităţi distincte. Nimeni nu ştie însă dacă toate genele pot suferi modificări compatibile cu viaţa. Foarte probabil că nu. Multe mutaţii au efecte letale fie în viaţa embrionară, fie în cea fetală. Ca atare numărul total al bolilor ereditare este semnificativ mai mic decît numărul posibil de mutaţii. Oricum pînă acum s-au descoperit aproximativ 2 500 de asemenea tulburări şi numărul lor creşte în fiecare an cu încă o sută. Dacă ritmul descoperirilor se menţine atunci la sfîrşitul anului 2000 vom cunoaşte cel puţin 4 500. Acum cîţiva ani credeam că la sfîrşitul acestui secol vor fi identificate cel puţin 10 000 de tulburări ereditare.

Frecvenţa lor este inegală. Unele sînt rare sau foarte rare. Multe au fost observate, doar de cîteva ori, în diverse colţuri ale lumii. Dar conform unui mare adevăr, o tulburare ereditară odată identificată devine frecventă. Doar un număr limitat ajung la frecvenţe mari. De obicei aceste tulburări au şi o distribuţie geografică particulară.

Se cunosc numeroase malformaţii ereditare care s-au transmis de-a lungul unui mare număr de generaţii. Au rămas în istoria medicinei familii care puteau fi identificate prin prezenţa unui deget suplimentar — polidactilie — printr-o scurtare evidentă a degetelor — consecutivă, frecvent, absenţei celei de a doua falange — brahidactilie — sau prin prezenţa unei malformaţii stranii a extremităţilor, care reaminteşte de gheara de rac — ectrodactilie.

Alteori malformaţiile au un caracter mai complex. Este deseori reamintită în genetica medicală familia de Habsburg. In această familie s-a născut în 1377 un copil, Ernest, care avea să devină duce al Austriei. El avea un maxilar puternic şi o îngroşare excesivă a buzei inferioare. Ernest a transmis malformaţiile descendenţilor lui. O parte dintre ei aveau în plus şi nasul neobişnuit de lung precum şi o aplatizare transversală a craniului. Ultimul reprezentant al acestei familii a fost Charles II (1661—1701). Malformaţiile s-au transmis astfel de-a lungul a 9 generaţii, trei secole, şi apoi au dispărut,

Toate malformaţiile descrise mai sus sînt rezultatul unor mutaţii dominante autozo- male.

Numeroase alte tulburări ereditare sînt condiţionate de mutaţii cu transmitere recesivă autozomală.

Deseori mutaţia blochează formarea unei enzime specifice. Absenţa enzimei blochează un lanţ metabolic specific şi sinteza produsului final încetează. Tulburările clinice sînt fie expresia absenţei produsului final, un hormon de pildă, fie consecinţa acumulării unei substanţe care nu mai poate fi meta- bolizată. Toate tulburările ereditare care au drept punct de plecare o anomalie biochimică sînt incluse în marea categorie a erorilor înnăscute, de metabolism, o categorie în permanentă extindere. Numeroase înapoieri mentale, de pildă, sînt urmarea unei simple erori metabolice.

Aşa cum spuneam mai înainte mutaţiile pot fi situate şi pe cromozomul X. în aceste cazuri bărbaţii sînt mult mai frecvent anormali decît femeile. Numărul mutaţiilor prezente pe cromozomul X nu este foarte mare. Două dintre ele sînt celebre —• hemofilia, o tulburare a procesului de coagulare, dramatică prin manifestările ei, prin sîngerări importante după cele mai mici traumatisme — şi daltonismul, incapacitatea de a distinge anumite culori — roşu şi verde. Prima este foarte rară, a doua este extrem de frecventă — 5—6% dintre bărbaţii europeni nu reuşesc să distingă cele două culori.

Şi hemofilia şi daltonismul sînt condiţionate de mutaţii recesive. Există şi cîteva mutaţii dominante situate pe cromozomul X.

Al doilea grup de tulburări ereditare are o geneză mult mai puţin clară decît grupul precedent. In acest grup au fost incluse o serie de malformaţii congenitale -— buza de iepure cu sau fără despicătură palatină, luxa- ţia congenitală de şold, piciorul strîmb congenital, malformaţiile cardiace... care prezintă o serie de particularităţi :

— au o concentrare familială destul de mică ;

— riscul unui părinte malformat de a avea un copil cu aceeaşi malformaţie este mic (Maximilian-Duca-Marinescu, 1977).

Se presupune că aceste malformaţii implică prezenţa unor gene specifice în condiţii particulare de mediu.

Ultimei categorii, bolile cromozomiale, i-am consacrat un capitol aparte.

Mutaţiile sînt frecvente. Ca atare sînt frecvente şi tulburările ereditare. Fiecare produs de concepţie are un risc oarecare de a face cîndva în cursul vieţii lui o tulburare ereditară mai mult sau mai puţin severă. 1—2% dintre toţi nou-născuţii au o tulburare evidentă condiţionată de o singură mutaţie genică. 0,5% sau ceva mai mult au o anomalie cromozomială cu consecinţe grave deseori letale sau mai puţin serioase, detectabile în timpul pubertăţii sau mai tîrziu.

Alţi 10% au o tulburare parţial genetică. Spunem parţial genetică deoarece tot ce ştim despre aceste tulburări este că au o concentrare familială oarecare, că apar, cu alte cuvinte, pe un „teren“ favorizant. Aşa sînt diabetul zaharat, schizofrenia şi malformaţiile congenitale comune,

Dar... pe măsură ce înţelegem mai bine relaţia dintre ereditate şi patologie, pricepem că numeroase tulburări pe lîngă care am trecut cu uşurinţă apar şi ele pe un fond ereditar' favorizant. Descoperirea nu este surprinzătoare. Nu au afirmat oare geneticienii întotdeauna că întreaga noastră viaţă este rezultatul eredităţii şi al mediului ? Sîntem sănătoşi sau bolnavi pentru că avem o anumită structură ereditară şi pentru că trăim în anumite condiţii de mediu.

Tulburările ereditare sînt aproape întotdeauna rare. Doar în circumstanţe particulare ating valori neobişnuit de mari. Şi aceste circumstanţe prezintă un interes practic şi teoretic cu totul excepţional (Maximilian, 1975).

Iată exemplul cel mai cunoscut. Hemoglobina S are o distribuţie geografică bine definită -— este prezentă îndeosebi în regiunile toride ale Africii, în Orientul Apropiat, în populaţiile de culoare din S.U.A. In unele triburi sud-sabariene frecvenţa mutaţiei şi deci şi a heterozigoţilor depăşeşte 15—20% — pe alocuri ajunge la 30—35%. Heterozigoţii nu au nici un fel de tulburări clinice, cel puţin în condiţii obişnuite. Ho- mozigoţii, al căror număr este foarte mare, sînt frecvent eliminaţi înainte de începutul perioadei reproductive — înainte de 18—20 de ani.

Fenomenul nu este întîmplător — nici nu ar putea fi. O mutaţie nu atinge asemenea valori decît într-un singur caz — în cazul în care heterozigoţii prezintă un. avantaj selectiv. Mai clar, heterozigoţii se adaptează mai bine decît homozigoţii normali, deci de-
cît indivizii cu hemoglobină A, la anumite condiţii de mediu. Explicaţia plauzibilă de pe poziţiile geneticii evoluţioniste are nevoie de un suport faptic. Şi a fost adus. S-a demonstrat că heterozigoţii rezistă mai bine decît homozigoţii normali infecţiei malarice, unui anumit tip de malarie, malaria falcipa- rum. Ei fac forme mai puţin grave şi implicit mor mai rar decît homozigoţii normali.

Selecţia naturală a „avut de ales" între moartea prin malarie şi moartea prin anemie. A ales ultima, deoarece mutaţia în formă he- terozigotă oferă populaţiei mai multe şanse de supravieţuire.

Acolo unde malaria a dispărut, incidenţa mutaţiei a scăzut deoarece a devenit inutilă. Printre negrii din S.U.A., ai căror ascendenţi au fost aduşi ca sclavi de pe coastele răsăritene ale Africii, acum două sau trei secole, incidenţa mutaţiei este mult mai mică decît în populaţiile din estul Africii contemporana Nu este singurul mijloc de protecţie faţă de malarie — nu trebuie uitat că malaria a fost unul dintre cei mai destructivi factori pe care i-a cunoscut istoria umană. Probabil cel mai eficace, dealtminteri ultimul descoperit este eliminarea unui antigen specific eritrocitar. Dar iată faptele. Printre numeroasele grupe sanguine, de fapt antigeni prezenţi pe suprafaţa celulelor roşii, este şi grupa Duffy. Ea este condiţionată de două alele. Există astfel trei genotipuri şi trei fenoti- puri :

Genotip	Fenotip
Fy^a Fy^a	Fy (a + b —)
Fy^a Fy^h	Fy (a + b +)
Fy $^8Fy^{fc}$	Fy (a — b+)

Totuşi acest sistem este valabil doar pentru populaţiile albe. 68% dintre negrii nu au nici gena a nici gena b — ei sînt deci Fy (a — b —). Absenţa nu poate fi întâmplătoare. Şi nici nu este. S-a demonstrat că parazitul malariei pătrunde în celulă preferenţial la indivizii cu una dintre cele două gene menţionate mai înainte. Indivizii (a—b—) Fy sînt astfel rezistenţi — parţial fireşte.

Selecţia naturală a operat pretutindeni, a „căutat" toate drumurile posibile şi a.„reu- şit" să asigure supravieţuirea populaţiilor umane în cele mai dificile condiţii de mediu. Supravieţuirea populaţiei nu înseamnă automat şi supravieţuirea individului. Uneori supravieţuirea populaţiei cere un număr de jertfe.

începem să înţelegem că tulburările individuale pot fi doar o faţetă a unui fenomen extrem de complex.

Bolile ereditare ajung la frecvenţe mari, uneori şi în izolate, în populaţiile mici şi închise, în acele populaţii ale căror membri, din raţiuni diverse, economice, sociale, religioase... se căsătoresc între ei. Dacă în grupul de fondatori ai micii comunităţi exista un singur individ cu o mutaţie recesivă —• în formă homozigotă sau heterozigotă ■— şi el a avut descendenţi, o parte dintre ei au moştenit şi gena anormală. în timp membrii comunităţii au devenit rude. Şansele ca ei să devină homozigoţi au crescut şi aproape necesar apar homozigoţii. Profilul patologic al populaţiei depinde de natura mutaţiei. în unele izolate a crescut impresionant frecvenţa surdo-mutităţii, în altele cea a înapoierii mintale, în altele a unor malformaţii congenitale, ca piciorul strîmb congenital... în altele a schizofreniei...

Izolatele sînt din ce în ce mai rare, cel puţin în regiunile industrializate. Cert, în viitorul apropiat vor dispare şi implicit va di- .minua şi incidenţa multor tulburări ereditare — îndeosebi a tulburărilor ereditare rare.

Pînă foarte recent purtătorii multor mutaţii erau eliminaţi şi frecvenţa tulburărilor ereditare era destul de mică. Progresul social şi marile performanţe ale medieinei şi biologiei permit multor handicapaţi genetic să supravieţuiască şi să se reproducă. Ei transmit astfel mutaţia descendenţilor lor. Şi în timp frecvenţa ei va creşte. Procesul este lent şi continuu. Acest proces numit relaxarea selecţiei naturale explică marea incidenţă a unor tulburări relativ minore. De pildă daltonismul este foarte rar în triburile de pescari şi vînători primitivi contemporani •— 1—2% printre bărbaţi ; printre femei este şi mai rar. Frecvenţa creşte în populaţiile de agricultori şi ajunge la 5—6% în Europa şi în S.U.A. ; sînt doar exemple, deoarece de fapt frecvenţa a crescut în toate regiunile industrializate. Conform acestei teorii purtătorii mutaţiei aveau în lumea aspră a vînă- torilor şi pescarilor un dezavantaj selectiv — căderau mai uşor pradă animalelor sălbatice. Mutaţia rămînea la un nivel coborît. Ameliorarea condiţiilor economice a mărit şansele de supravieţuire ale purtătorilor. Se poate presupune deci că în secolele viitoare foarte mulţi bărbaţi vor fi incapabili să distingă culorile.

Probabil un mecanism similar lămureşte marea frecventă a hipoacuziei — a diminuării acuităţii auditive şi a defectelor de sept nazal.

Iată-ne la sfîrşitul unui capitol în care am vrut să reliefăm un fapt cu contururi mereu mai clare în biologia modernă, faptul că fiecare .dintre noi poate moşteni o genă sau .„o combinaţie de gene care va marca întreaga noastră evoluţie. Mutaţia îşi poate anunţa prezenţa zgomotos, în momentul naşterii sau insidios, cîndvâ de-a lungul existenţei noastre. Pot transforma un individ în- tr-un marginal social, pot influenţa deciziile individuale şi pot influenţa, aşa cum se afirmă mereu mai insistent, destinul unor evenimente cu largi rezonanţe istorice — Cezar' sau Mahomed au fost epileptici. — pot întrerupe oricînd o viaţă în plină efervescenţă.

Tulburările: ereditare trebuiesc acceptate ca fenomene naturale, apar oriunde şi oricînd, nu sînt un atribut al nimănui. Un copil handicapat mintal poate proveni din părinţi obscuri sau din părinţi celebri, se poate naşte într-un trib pierdut în jungla Africană sau într-o mare metropolă..Şi totuşi există familii susceptibile şi familii care nu au cunoscut niciodată, aparent cel puţin, erorile ereditare. Spuneam aparent, deoarece pe măsură ce înţelegem mai bine fundamentele genetice ale patologiei umane descoperim, uimiţi, poate, că multe tulburări banale, atribuite adesea mediului ambiant, aşa cum sînt infecţiile cronice, sînt şi ele produsul unui mic accident ereditar,

Nimic mai firesc decît presupunerea, deocamdată, că 20% dintre noi toţi sîntem purtătorii unei mutaţii cu efecte negative minore sau majore. Şi n-ar fi surprinzător dacă în anii următori am afla că procentul real este şi mai mare.

Microcosmosul ereditar al fiecăi uia dintre noi este rezultatul unei multitudini de evenimente în care întîmplarea a fost mereu prezentă. Sîntem ceea ce sîntem pentru că am moştenit genele a doi indivizi, la rîndul lor membrii unei populaţii care are numai o parte din diversitatea genetică a speciei şi pentru că ne-am născut în condiţii de mediu particulare.

De cele mai multe ori noi nu moştenim o boală ereditară ci o predispoziţie care va deveni sau nu realitate clinică în funcţie de mediul ambiant. Diabetul zaharat este poate exemplul cel mai concludent. Această tulburare metabolică are o evidentă concentrare familială. Dar nu se transmite mendeleean. Mai ştim că frecvenţa lui este mică în rîndul populaţiilor din ţările în curs de dezvoltare şi în perioadele de foamete şi mare în ţările dezvoltate, cu alimentaţie bogată şi deseori dezechilibrată.

Riscul de a face diabet depinde de mulţi factori : ereditate, greutate, stressuri etc. Copilul unui diabetic are mai multe şanse de a deveni diabetic decît un copil născut din părinţi nediabetici. Dar... poate deveni diabetic numai dacă se adaugă condiţii favori- zante,

Malformaţiile

Dezvoltarea produsului de concepţie este supusă permanent hazardului. In momentul fecundaţiei, acest moment decisiv pentru întreaga istorie a individului, fiecare gamet a adus o constelaţie genetică cu totul particulară, normală sau anormală. Dar, chiar dacă embrionul este genetic normal, nimeni nu ştie dacă nu cumva el va fi victima nenumăraţilor factori agresivi din mediul ambiant. Nu este astfel deloc surprinzător că procentul copiilor malformaţi este destul de mare.

Dar ce este o malformaţie congenitală ? Oricît ar părea de ciudat nu există încă un consens. Pentru mulţi biologi malformaţiile congenitale sînt erori ale diferenţierii embrionare, ale perioadei în care se definesc structurile. Ca atare în grupa malformaţiilor congenitale intră numai anomaliile morfologice. Este un punct de vedere impus mai curînd de necesităţi practice. Se face abstracţie de toate tulburările biochimice, indiferent dacă au sau nu răsunet fenotipic evident. Trebuie să recunoaştem că problema conceptului este deosebit de complexă (Du- ca-Marinescu-Maximilian, 1978).

Tradiţional se consideră drept malformaţie congenitală orice anomalie morfologică prezentă la naştere, chiar dacă nu este recunoscută imediat — aşa cum sînt malformaţiile de cord.

Este cert că malformaţiile congenitale sînt extrem de frecvente printre embrionii eliminaţi spontan — cel puţin jumătate au o malformaţie majoră. Selecţia naturală acţionează prompt şi eficient. Şi la naştere procentul oscilează între 1—3. Dacă însă cercetarea continuă, longitudinal, se constată că frecvenţa malformaţiilor congenitale este semnificativ mai mare. Ajunge se pare pînă la 7—8°/o- Fireşte, cele mai multe dintre ele sînt minore.

Fără nici o îndoială procentul este dureros de mare. El este similar în toate populaţiile umane studiate pînă acum. Ne întrebăm totuşi dacă acest procent este o caracteristică de specie şi ca atare a rămas constant de-a lungul întregii noastre evoluţii sau dacă nu cumva a fost mic şi a crescut sub acţiunea factorilor de mediu, produşi ai propriei noastre civilizaţii. Ultima ipoteză este plauzibilă dar greu de verificat. Cîteva cercetări sugerează că frecvenţa malformaţiilor a crescut în ultimele decenii. Dar... s-ar putea foarte bine ca valorile actuale să reflecte doar ameliorarea asistenţei medicale.

Oricum o investigaţie făcută printre amerindienii din America Centrală, triburi care nu au ieşit din epoca de piatră sau din cea a metalelor, a impus o concluzie ou totul neaşteptată : frecvenţa malformaţiilor congenitale este la fel de mare ca frecvenţa malformaţiilor prezente în populaţiile „civili- zate“ dacă nu chiar şi mai mare.

în ultimele decenii, bolile infecto-conta- gioase şi-au pierdut din gravitate. In regiunile cu asistenţă medicală puternică ele „ex-- plică“ o parte, mereu mai mică, din totalul mortalităţii infantile. Creşte, relativ, rolul malformaţiilor congenitale.

Spuneam mai înainte că incidenţa malformaţiilor congenitale nu variază de la o populaţie la alta. Diferă însă frecvenţa tipurilor de malformaţii. De pildă anencefalia, această anomalie gravă a creierului, este obişnuită în Ţara Galilor, Irlanda ; este rară în Europa continentală şi Japonia. In schimb polidactilia, prezenţa unui deget suplimentar, este relativ frecventă printre

japonezi (Neel, 1974).

Despre originea malformaţiilor ştim foarte puţin. Aproape 80% dintre ele nu au nici o explicaţie. Ştim însă că restul de 20% sînt condiţionate de :

— o mutaţie genică ;

— de o mutaţie cromozomială ;

— de mai multe gene cu efecte aditive în circumstanţe particulare de mediu ; este ceea ce se numeşte ereditate poligenică ;

— de factori de mediu.

Lista malformaţiilor condiţionate de o singură mutaţie genică este foarte lungă. Ea include alături de anomalii minore ca apariţia unui deget în plus, sau fuzionarea unor' degete, tulburări severe ale întregului schelet sau doar ale membrelor, absenţa membrelor' inferioare şi/sau superioare.

O parte se transmite din generaţie în generaţie, uneori secole la rînd, bineînţeles dacă malformaţia este compatibilă cu reproducerea. Altă parte apare într-o singură ge- betaţie, şi apoi dispare pentru a reapare sporadic în altă familie. Despre malformaţiile condiţionate de anomalii cromozomiale am vorbit în altă parte.

Grupul malformaţiilor doiigentitâîe comune rămîne încă un mister. în această categorie intră o serie de malformaţii obişnuite —■ malformaţiile congenitale de cord, anen- cefălia şi spina bifida, buza de iepure cu sau fără despicătură palatină, luxaţia congenitală de şold, piciorul strîmb congenital. Sînt malformaţii relativ frecvente dar cu o distribuţie geografică uneori particulară. Exemplul cel mai pregnant este acela al anence- faliei şi al spinei bifida, despre care am vorbit mai înainte.

Au o concentraţie familială destul de mică. După naşterea unui copil anormal riscul recurenţei, riscul reapariţiei unui nou copil malformat este doar de 2—4%, rareori mai mult. Şi mai interesant este faptul că raportul între sexe, raportul între numărul băieţilor afectaţi şi cel al fetelor afectate se îndepărtează deseori de sex-ratio normal. Iată cîteva exemple. Buza de iepure cu sau fără despicătură palatină apare mai des la băieţi ; 2/3 dintre copiii anormali sînt băieţi. Anencefalia şi spina bifida apar de 2—4 ori mai puţin frecvent la băieţi dec:ît ia fete.

O ultimă particularitate : riscul recurenţei creşte paralel cu gravitatea malformaţiei uneori.

Acestea sînt faptele. Interpretarea lor este dificilă. Se presupune că ele ar fi rezultatul, aşa cum remarcam mai înainte, al cooperării
filai muVtor gene în condiţii particulare <ăe mediu, Cu alte cuvinte, malformaţiile congenitale comune sînt expresia unei constelaţii nefavorabile de gene, Acsteaşi gene în altă configuraţie au efecte normale.

Este însă un simplu punct de vedere.

Neîndoielnic prezenţa lor reclamă un teren particular. Dovada au adus-o cercetările experimentale. Cortizonul, un hormon secretat de glanda suprarenală, induce o malformaţie caracteristică —- despicătură bolţii palatine — dacă este administrat femelelor însărcinate de şoarece. Dar incidenţa puilor malformaţi variază considerabil de la o linie de animale la alta. O linie este rezistentă, în timp ce altă linie este extrem de sensibilă — incidenţa puilor anormali este de 100o/$_0$. Informaţiile noastre se opresc aici.

Mediul poate tulbura brutal evoluţia embrionului. Cel mai dramatic exemplu îl constituie iradierea embrionilor în timpul bombardamentelor atomice de la Hiroshima şi Nagasaki, un exemplu cu valoare de avertisment. Majoritatea femeilor însărcinate care se găseau aproape de hipocentru şi au supravieţuit au născut copii anormali sau au avortat. Fireşte a fost o iradiere brutală. In mod obişnuit embrionii sînt iradiaţi accidental în cursul unor investigaţii medicale banale, ra- diologice, ale mamei. Consecinţele acestor iradieri nu sînt foarte clare. Se pare că o iradiere relativ importantă induce frecvent malformaţii congenitale, îndeosebi ale craniului şi ale creierului : microcefalie, anencefalie şi apoi anomalii scheletice* Iradierile cu doze mici par mai puţin devastatoare. Totul de-

aapinde de momentul Iradierii — de fapt de gradul de dezvoltare al embrionului şi de doza administrată. O iradiere mare la începutul sarcinii duce la eliminarea embrionului. Aceeaşi doză administrată puţin mai tîr- ziu, între a 2-a şi a 7-a săptămînă de viaţă, antrenează malformaţii multiple şi severe.

Infecţiile virotice, atît de banale, se înscriu şi ele pe lista factorilor teratogeni. Este adevărat însă că doar cîteva, virusul rubeo- lei, al herpesului şi cel care induce boala cu incluziuni citomegalice, au efecte destructive. Celelalte virusuri par „inofensive[14].

Talidomida a reamintit lumii un adevăr uitat şi anume că orice medicament administrat mamei la începutul sarcinii poate duce la naşterea unui copil malformat. După un moment de panică a devenit clar că nu toate medicamentele sînt teratogene. Grupa medicamentelor interzise mamelor este destul de lungă : hormonii cu acţiune androgenă, ca testosteronul, masculinizează organele genitale ale embrionului feminin şi nu au nici un efect as.upra embrionului masculin ; anti- metaboliţii folosiţi în tratamentul cancerului; tranchilizantele; antiepilepticile. Din prudenţă însă nu se mai dă mamei nici un medicament în primele trei luni de sarcină. (Ifrim şi colab. 1978).

Riscul de a face o anumită malformaţie depinde de momentul în care a fost administrat medicamentul sau a acţionat oricare alt factor teratogen.

Destinul nostru depinde într-o mare măsură de istoria primelor trei luni de viaţă. Este suficient ca mama să fi avut un contact trecătoi' cli Un copil cU rUbeolâ sau sâ fi făcut ea însăşi rubeolă, sa fi luat un medicament cu efecte insuficient cunoscute şi un

Tabelai III n niţică
Perkada «riUcA pentru **o** serie de malformaţii umane terină

Sislern nervos central	3 —6-a săptăinină
Inimă	3,5— 6,5-a săptăinină
Braţe	4,5— 6,5-a săptăinină
Ochi	1,5— 8,0-a săptăinină
Membre inferioare	4,0— 7,0-a săptămlnă
Dinţi	6,7 — 8,0-a săptămlnă
Bolta palatină	0,7— 9,0-a săptăinină
Organe genitale externe	7,2 —11,5-a săptămlnă
Urechi	4,2 —10,0-a săptămlnă

embrion care urma să devină un copil normal rămîne un handicapat.

Multe, din ce în ce mai multe malformaţii congenitale pot fi descoperite prenatal. Nimic mai simplu. Se extrage lichid amniotic (lichidul care înconjoară produsul de concepţie) şi se studiază în celulele pe care le conţine, celule embrionare, prezenţa sau absenţa anomaliilor cromozomiale, prezenţa sau absenţa unei tulburări biochimice specifice. în acest fel pot fi detectate numeroase malformaţii şi evident se poate adopta o atitudine terapeutică adecvată.

In Ultimul timp monitorizarea fetală beneficiază şi de metode mai puţin traumatizante. Ultrasunetele ne permit să apreciem vîrsta, dimensiunile şi dezvoltarea organelor fetale. Mai mult chiar, cu ajutorul unor tehnici speciale poate fi vizualizat embrionul.**ântieendiilti îndepărtata**

Am vorbit despre malformaţiile congenitale în accepţiunea cea mai largă a termenului. Există însă o altă serie de anomalii mai mult sau mai puţin importante care au o explicaţie particulară.

Se pare că istoria speciei Homo a început cu 3—-4 milioane de ani în urmă. Ceea ce este surprinzător este că cei mai vechi reprezentanţi ai speciei noastre aveau un mers biped şi un schelet posteranial la fel de modern. Craniul lor era însă apropiat de cel al maimuţelor (Milcu-Maximilian 1967).

Mersul biped trebuie să fi constituit o premisă pentru umanizare. Şi dacă el a intrat definitiv în lista caracterelor umane, a intrat deoarece era avantajos. Trecerea de la poziţia patrupedă la cea bipedă a implicat o serie de modificări anatomice.

Evoluţia a fost obligată să schimbe poziţia orificiului occipital să-l ducă puţin mai înainte, în aşa fel încît coloana vertebrală să se insereze la baza craniului. La maimuţele inferioare orificiul occipital este situat în regiunea posterioară a craniului şi este aproape vertical. Antropoidele sînt mai aproape de om.

Coloana vertebrală umană s-a curbat — are 4 curburi, două cu convexitatea anterior, curbura cervicală şi lombară — şi două cu concavitatea posterior, curburile dorsală şi sacrală.

Musculatura gîtului a slăbit. In acelaşi timp bazinul s-a scurtat şi s-a lărgit, devenind capabil să susţină masa viscerală.

Schimbarea poziţiei a cerut un „preţ“. Deformaţiile coloanei vertebrale şi ptozele viscerale sînt doar două exemple. Apoi postura verticală a impus inimii sarcini excepţional de mari, sarcini pe care le rezolvă satisfăcător. Uneori însă nu mai face faţă solicitărilor, se hipertrofiază şi în cele din urmă se prăbuşeşte epuizată.

Tot poziţia verticală favorizează şi apariţia varicelor.**Sîntem produsul eredităţii şi ai mediului**

Deci fiecare dintre noi moşteneşte o anumită constelaţie genetică — totalitatea genelor noastre se numeşte genotip. Teoretic vorbind ne naştem şi murim cu acelaşi genotip. Şi probabil această afirmaţie este valabilă pentru majoritatea sau marea majoritate! a genelor. Dar în timpul copierii genelor apar - nu se poate să nu apară — şi erori. De aceea ar fi mai corect să spunem că noi ne naştem cu o anumită structură genetică şi murim cu un univers genetic mai mult sau mai puţin similar cu cel iniţial.

Rezultatul final al activităţii genelor este organismul ca atare. Suma totală a caracterelor observabile se numeşte fenotip. în sens larg prin fenotip se înţelege tot ceea ce înseamnă organism, chiar şi forma cromozomilor sau procesele metabolice. Fenotipul este produsul interacţiunii ereditate-mediu. Ge- notipul este în general invariabil ; fenotipul este variabil. în anumite condiţii de mediu acelaşi genotip se va realiza într-un fel şi în alte condiţii de mediu în alt fel. Apoi fenotipul se modifică în timp. Noi sîntem în fiecare zi oarecum diferiţi de ceea ce am fost cu o zi mai înainte, chiar dacă modificările sînt insesizabile,

Numeroase argumente convingătoare susţin această afirmaţie, una dintre marile ,,dogme“ ale biologiei. Cele mai multe dintre ele le datorăm gemenilor (Gedda, 1951).

Gemenii sînt un fenomen firesc. în medie la fiecare 87 de sarcini simple una este gemelară. Sub raport genetic există două feluri de gemeni -— monozigoţi şi dizigoţi. Aşa cum sugerează şi numele, monozigoţii provin dintr-un singur ou care curînd după fecundare s-a divizat şi fiecare jumătate a constituit punctul de plecare al unui nou individ. Evident gemenii monozigoţi au aceeaşi.structură genetică. Ei sînt de fapt un singur individ în duplicat.

Gemenii dizigoţi.sînt rezultatul unui eveniment cu totul diferit, al fecundării simultane a două ovule de către doi spermatozoizi. Sînt fraţi şi surori născuţi în acelaşi timp. Ei pot avea acelaşi sex sau sexe deosebite, sînt la fel de asemănători sau la fel de diferiţi ca fraţii şi surorile obişnuite.

Gemenii pot fi crescuţi împreună sau din raţiuni diverse, moartea părinţilor, boala mamei, în medii diferite.

Dacă vom studia serii mari de gemei monozigoţi sau dizigoţi vom descifra cu mai multă claritate rolul eredităţii şi al mediului în definirea individualităţii. Se pleacă de la premisa că gemenii monozigoţi avînd aceeaşi constelaţie genetică trebuie să fie identici. Dacă apar diferenţe atunci ele sînt expresia mediului. Diferenţele dintre gemenii dizigoţi constituie un fel de experiment de control, aşa cum spunea Dobzhansky (1964). Ei reliefează efectele combinate ale eredităţii şi ale mediului

.In ipoteza în care un caracter oarecare, normal sau patologic, este condiţionat genetic şi mediul are efecte minore, asemănarea dintre monozigoţi este aproape completă. In aceleaşi circumstanţe similitudinile dintre gemenii dizigoţi sînt mai mici. Dacă un caracter este condiţionat de mediu şi dacă rolul eredităţii este minim atunci concordanţa va fi la fel de mare şi printre monozigoţi şi printre dizigoţi. In sfîrşit în cazul în care similitudinile dintre monozigoţi sînt mai mari decît similitudinile dintre dizigoţi, caracterul are o origine dublă — genetică şi mezologică.

Cele mai interesante rezultate le-a adus cercetarea gemenilor crescuţi în condiţii de mediu diferite. Fireşte concluziile sînt cu atît mai importante, cu cît separarea gemenilor a avut loc mai de timpuriu.

Toate cercetările au impus aceeaşi concluzie — caracterele umane normale ca înălţimea, greutatea, inteligenţa etc. implică un factor ereditar şi unul ambiant. Uneori este mai importantă ereditatea, alteori mediul. Dar... mediul nu poate face mai mult decît îi permite ereditatea. Tot gemenii ne-au permis să separăm tulburările predominent ereditare de cele condiţionate îndeosebi de mediu.

Cîteva exemple vor ilustra această afirmaţie.

Tuberculoza este determinată de bacilii Koch. Ea apare numai la indivizii expuşi infecţiei. Dar nu la toţi. Cu mai mulţi ani în urmă s-a văzut că în cazul în care unul dintre gemenii monozigoţi se îmbolnăveşte frecvent se îmbolnăveşte şi celălalt, în 61,5% dintre perechile cercetate. Dacă gemenii sînt dizigoţi concordanţa este mult mai mică, 18%. Iar dacă se îmbolnăveşte un copil rezultat dintr-o sarcină simplă riscul ca şi celălalt să facă tuberculoză este de aproape 10%. In populaţia din care proveneau gemenii frecvenţa tuberculozei era de 1—1,5%. Se poate conchide deci că rezistenţa faţă de infecţii implică şi un coeficient genetic.

Există apoi o serie de tulburări cu origine incertă. Tot ce se ştie despre ele este că au o anumită concentrare familială. în acest grup intră printre altele psihozele : schizofrenia şi sindromul maniaco-depresiv. Şi iată rezultatele aduse de studiul gemenilor.

Tabelul IV

Concordanţa schizofreniei şi a sindromului maniaeo-depresiv la gemenii monozigoţi şi dizigoţi

		Gemeni dizigoţi	
Schizofrenie	317/395 80%	131/989	13%
Sindrom maniaco- depresiv	48/62 77%	31/155	19%

Este evident că ambele psihoze reclamă un teren favorizant. Dar, deoarece concordanţa nu este de 100«/₀, se poate conchide că şi mediul are un rol important.

Gemenii au demonstrat de asemenea că timpul biologic este ereditar. Aceasta înseamnă că fiecare individ are un timp al pubertăţii, al îmbătrînirii şi al morţii condiţionat genetic. Iată o dovadă. Menarcha

apare Ia gemenele monozigote aproape în acelaşi timp — la un interval de 3 luni; la gemenele dizigote diferenţa este de aproape 10 luni (Fischbein, 1977).

Rolul modelator al mediului a fost subliniat şi de cercetările de antropologie. Ele au demonstrat de pildă că în cursul ultimului secol înălţimea multor populaţii a crescut cu mai mulţi centimetri. In Belgia şi Olanda înălţimea a crescut între 1860 şi 1960 cu 9 cm. în Norvegia între 1830 şi 1935 înălţimea a crescut cu 5,5 cm.

Ameliorarea înălţimii a fost condiţionată de :

accentuarea amestecului între populaţii. Acest proces, bine cunoscut în genetica vegetala .şi animală, are drept rezultat ameliorarea unor caractere printre care şi înălţimea ;

îmbunătăţirea condiţiilor social-econo- mice. Acolo unde condiţiile ambiante nu au suferit nici un fel de transformări înnoitoare, aşa cum s-a întîmplat în unele regiuni sud- sahariene, înălţimea nu s-a modificat. De asemenea, acolo unde procesul de ameliorare al condiţiilor de mediu a început mai de mult şi s-a desfăşurat rapid, înălţimea a crescut repede şi apoi s-a oprit. în S.U.A. în categoriile favorizate înălţimea nu s-a mai modificat de cîteva decenii. Ea s-a oprit la 1,76 cm la bărbaţi şi la 1,71 cm la femei. Se pare că acesta este plafonul speciei noastre. Dacă presupunerea este corectă, atunci acestea vor fi valorile finale ale tuturor populaţiilor europene.

Ereditate şi inteligentă

Iată-ne în faţa uneia dintre cele mai complicate probleme ale biologiei umane, care depăşeşte prin implicaţiile ei sfera biologiei, trecînd departe în plin domeniu social.

Dar ce este inteligenţa ? Trebuie să spunem de la început că nu avem nici o definiţie satisfăcătoare. Practic ea poate fi considerată drept ceea ce testele de inteligenţă măsoară. Ca atare inteligenţa nu este privită ca o facultate, ci ca o grupare de abilităţi superpozabile. Sigur este însă că fiecare dintre noi, şi sub raport psihic este un unicat, cu capacitatea lui de a răspunde solicitărilor ambiante, cu potenţialul lui reactiv, cu performanţele lui creatoare.

Testele de inteligenţă au fost generate de necesitatea de a măsura inteligenţa generală a copiilor. Ele permit stabilirea a ceea s-a numit coeficient de inteligenţă (C. I.). Fireşte, rezultatele sînt mai mult sau mai puţin corecte, numai dacă testele au fost adecvate populaţiei cercetate. Este evident că nu se pot folosi aceleaşi teste pentru stabilirea coeficientului de inteligenţă a copiilor din- tr-o mare metropolă şi dintr-un sat pierdut în junglă, să spunem. Dacă testele sînt adecvate, atunci C. I. al tuturor populaţiilor se exprimă printr-o curbă gaussiană, o curbă în formă de clopot. C. I. al majorităţii copiilor se situează în jurul mediei (100), mai exact între 85 şi il 5. Un procent egal (fig. 9) de copii au un coeficient de inteligenţă mare (115—130) sau moderat (70—85). Relativ puţini se înscriu în grupele extreme.

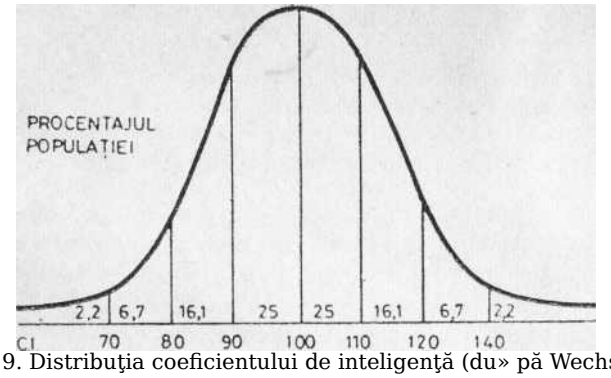


Fig. 9. Distribuţia coeficientului de inteligenţă (du» pă Wechsler).

de supradotaţi sau de înapoiaţi mental. Dintre ultimii 0,5% sînt dependenţi social.

C. I. este doar o aproximaţie care nu acoperă decît o parte din ceea ce am numi universul cognitiv individual.

Dincolo de limitele metodei este cert că în toate populaţiile există şi vor exista copii remarcabili şi copii înapoiaţi mental. Şi unii şi alţi constituiesc probleme cu largi implicaţii sociale. Dintre supradotaţi se selecţionează arhitecţii civilizaţiei noastre. Evoluţia copiilor cu coeficient de inteligenţă foarte mare a fost urmărită de-a lungul cîtorva decenii de către Terman. Studiul a început în 1920 şi a cuprins peste 1 500 de copii cu coeficient de inteligentă mai mare de 140. El a remarcat că aceşti copii prezintă o serie de particularităţi :

sînt ceva mai bine dezvoltaţi fizic decît semenii lor cu coeficient de inteligenţă obişnuit;—-evoluţia lor intelectuală este semnificativ mai rapidă decît a seriei de control. Ei sînt deasupra mediei în toate domeniile : în matematică, în literatură etc. ;

—• curiozitatea lor şi capacitatea lor de înţelegere este egală eu cea a copiilor cu doi- trei ani mai mari.

Terman a relevat şi alte aspecte la fel de interesante. Astfel în perioada studiată, rata de morbiditate psihică, rata mortalităţii şi frecvenţa sinuciderilor a fost semnificativ mai mică printre copiii cu coeficient de inteligenţă mare.

Nu toţi copiii remarcabili au devenit adulţi remarcabili. O parte s-a pierdut... S-a constatat de mai multe ori că copiii cu C. I. excepţional se integrează dificil şi comunică greu cu colegii lor „normali[44].

Acum Vine una dintre cele mai tulburătoare întrebări ale biologiei umane : care sînt factorii care condiţionează inteligenţa ? Teoretic există numai trei răspunsuri : ereditatea, mediul, sau şi ereditatea şi mediul.

Dacă ereditatea este factorul solitar care determină inteligenţa atunci ar trebui să existe o remarcabilă similitudine între C. I. al părinţilor şi al copiilor. Iar dacă unul dintre părinţi are un talent oarecare (mare muzician, pictor sau matematician) atunci o parte dintre descendenţii lui ar urma să aibe aceeaşi abilitate. Compararea coeficientului de inteligenţă al părinţilor şi al copiilor lor, precum şi compararea C. I. al fraţilor şi al surorilor (cele mai interesante studii sînt cele în care s-au comparat valorile C. I. ale părinţilor cînd erau elevi şi ale copiilor lor la aceeaşi vîrstă) a dat rezultate greu de inter-

5 pretat. Ele sînt compatibile şi cu ipoteza că inteligenţa este condiţionată exclusiv genetic dar şi cu presupunerea că inteligenţa este controlată de mediu sau de mediu şi de ereditate.

În faţa acestei situaţii s-a apelat din nou la sprijinul gemenilor. S-au studiat şi gemeni monozigoţi şi gemeni dizigoţi. Primii formează obiectul propriu-zis al cercetării ; di- zigoţii alcătuiesc seria martor. Rezultatele cercetărilor au fost sumarizate de Larmat (1977). Astfel : C.I. al gemenilor crescuţi împreună este foarte apropiat, diferenţa medie fiind doar de 5,9 puncte. Diferenţa creşte la 9,9 puncte la gemenii dizigoţi, ajunge la 13,2 puncte între fraţii şi surorile obişnuite şi la 17 puncte între copiii neînrudiţi. Observaţiile pot fi mai bine exprimate dacă se foloseşte coeficientul de corelaţie, care în cazul de faţă măsoară asemănarea dintre gemeni. El este de 0,90 în medie pentru monozigoţi şi de numai 0,50—0,60 pentru dizigoţi. Chiar şi în ipoteza în care gemenii monozigoţi au fost separaţi şi crescuţi deci în condiţii de mediu diferite, coeficientul de corelaţie rămîne foarte mare ■— 0,75—0,80, mult mai mare decît al fraţilor si surorilor crescuţi separat
— 0,40.

Datele sînt concludente. Ereditatea are deci un rol important în geneza inteligenţei. Nu singură. Modelarea ei reclamă un coeficient ambiant major.

Există apoi o legătură strînsă între procesul de socializare şi dezvoltarea abilităţilor. Motivaţia personală şi învăţămîntui, mai bine spus valoarea profesorilor, condiţionează evoluţia preferenţială a unei abilităţi sau a
alteia. Mai trebuie remarcat că C. I., aşa cum rezultă din teste, este instabil; el se modifică odată cu mediul, regresează de pildă în ipoteza în care un individ se mută din mediul urban în mediul rural şi uneori se modifică şi de la un an la altul.

Oricum obţinerea unei poziţii ştiinţifice privilegiate nu implică existenţa unui C. I. foarte mare. Cercetările psihologilor din S.U.A. au arătat că mulţi profesori universitari au un C. I. de 120.

In toate populaţiile lumii există un procent oarecare de copii al căror coeficient de inteligenţă se situează la limita inferioară a curbei de distribuţie. Deseori este greu de spus dacă un copil este într-adevăr deficient mental sau se pierde în zona difuză dintre normal şi anormal şi cu eforturi deosebite va deveni independent social. Numai performanţele şcolare hotărăsc dacă ei vor urma o şcoală obişnuită sau o şcoală specială. Tot Terman, despre care am vorbit mai înainte, a urmărit „destinul" copiilor-problemă. El a ajuns la concluzia mai puţin aşteptată, că evoluţia C. I. al acestor copii a fost mai bună decît se presupunea iniţial. Marea majoritate a adulţilor foşti copii-problemă s-a căsătorit şi a avut descendenţi normali. Deosebit de importantă a fost observaţia că ei nu au avut mai mulţi copii decît populaţia de control.

Totuşi, ei prezentau mai des decît adulţii normali, cu C. I. mediu, tulburări de comportament.

Sumarizînd datele cunoscute un psiholog conchidea oarecum optimist : „Marea majoritate a copiilor cu rezultate şcolare slabe, atît de slabe încît sugerau o deficienţă mentală, vor deveni adulţi onorabili, independenţi social “ (Charles, 1953). Concluzia şi-a păstrat întreaga valabilitate.

înapoierea mentală este însă deseori condiţionată cert genetic. Ea este rezultatul unui dezechilibru cromozomial sau al unei mutaţii genice, cu mod de transmitere bine cunoscut, în asemenea circumstanţe deficitul mental este doar una dintre manifestările tulburării genetice. Pentru a înţelege întreaga semnificaţie a acestei probleme este suficient să reamintim că la fiecare 600—700 de nou- născuţi unul are un mic cromozom suplimentar, un cromozom din perechea 21, „vinovat“ de apariţia unor malformaţii majore, asociate cu o înapoiere mentală profundă. Aceşti copii constituie aproximativ 10% dintre handicapaţii mental instituţionalizaţi.

Deseori însă, înapoierea mentală pare să fie .expresia unei combinaţii nefavorabile de gene. Numai hazardul hotărăşte dacă apar sau nu asemenea combinaţii. Cert este însă că părinţii înapoiaţi mental au considerabil mai multe riscuri de a avea copii handicapaţi mental decît părinţii normali. Chiar dacă numai unul dintre părinţi este deficient mental, riscul creşte semnificativ. Este tot ce ştim. Nu se poate exclude însă presupunerea că şi în asemenea împrejurări se adaugă un coeficient mezologic important, deoarece părinţii înapoiaţi mental trăiesc în condiţii de mediu nefavorabile.

Am lăsat la urmă un aspect dramatic reieşit din cercetările ultimilor ani. S-a remarcat că în ţările sărace ale lumii procentul copiilor înapoiaţi mental este mai mare decît în ţările dezvoltate. Observaţiile directe,

dublate de cercetări experimentale, au impus o concluzie de o extremă importanţă : dezvoltarea normală a inteligenţei impune o alimentaţie normală (echilibrată), în primele luni de viaţă.

Dacă alimentaţia nu include o cantitate suficientă de proteine, C. I. nu depăşeşte cu mult limita inferioară a normalului şi deseori rămîne sub ea. Recuperarea este posibilă dacă alimentaţia se ameliorează în timpul primilor ani de viaţă şi dacă se adaugă o îmbunătăţire substanţială a educaţiei. Pentru unele ţări din „lumea a treia[14] o asemenea soluţie aparţine viitorului.

★

Să revenim la rolul eredităţii. Spuneam că. părinţii handicapaţi mental au mai multe riscuri de a avea copii înapoiaţi mental decît părinţii normali. Pe aceeaşi linie de idei ne întrebăm dacă nu cumva şi părinţii remarcabili au mai multe şanse de a avea copii remarcabili decît părinţii cu coeficient de inteligenţă obişnuit. Răspunsul este dificil. Există în istoria civilizaţiei mai multe exemple celebre, familii de mari matematicieni (Bernouilli), de mari biologi (Darwin), de. mari muzicieni (Bach). Şi totuşi este mult prea puţin pentru a susţine că talentul este ereditar. Fireşte implică o structură genetică dar aceasta este cu totul altceva.

Ar trebui însă spus că şi în asemenea, familii se pot naşte copii handicapaţi mental.

Dar cît de mare este contribuţia eredităţii şi cît de mult datorăm mediului ? Cu alte cuvinte am putea estima matematic ce parte din C. I. revine eredităţii şi ce parte

revine mediului ? Datele de care dispunem sînt contradictorii. De aceea, pînă ia găsirea unei metode corecte de investigare a problemei preferăm să nu dăm nici un fel de date.

★

Nu putem să încheiem acest capitol fără să reamintim două linii de cercetare care au reliefat importanţa mediului social. Prima a urmărit comportamentul copiilor crescuţi într-o extremă izolare. în 1937 a fost descoperită o fetiţă de şase ani şi jumătate. Nu ştia să vorbească şi reacţiile ei erau stereotipe şi simple ca cele ale unui copil de şase luni. Integrată social, ea s-a dezvoltat rapid şi la 14 ani era aproape normală.

Aproape în acelaşi timp a fost găsită o fată de aceeaşi vîrstă. Nu mergea şi nu vorbea. După doi ani de educaţie intensă a început să meargă dar nu vorbea. A murit la zece ani şi jumătate după ce a învăţat doar cîteva vorbe şi cîteva elemente de comportare socială.

La fel de interesante, dacă nu cumva şi mai interesante au fost experimentele realizate pe maimuţă. Pui de maimuţă au fost crescuţi separat de restul grupului. Izolarea a marcat puternic întregul lor comportament: erau pasivi, cu mişcări stereotipe. După 6 luni tulburările s-au accentuat. Dacă la sfîrşitul acestei perioade au fost puşi în contact cu pui crescuţi normal nu au manifestat nici un fel de interes faţă de grup. După 12 luni de izolare, puii nu se mai jucau şi mulţi din- trei ei au murit.

Rezultatele acestui experiment nu pot fi extrapolate fără multe rezerve în biologia umană, dar ele rămîn o dovadă că viaţa socială este indispensabilă formării individualităţii.

Citeva concluzii. Performanţele intelectuale se dezvoltă rapid în perioada prepu- bertală, şi atinge un maximum în jurul viratei de 20 de ani. Creşte şi după aceea dar mai lent (fig. 10). Se degajă astfel ideea că mediul are un efect decisiv în perioada de maximă creştere, adică în copilărie şi înainte de începerea şcolii. Diferenţele individuale sînt astfel generate şi de condiţiile ambiante. Oricum, copiii sînt diferiţi şi diferenţele devin evidente în cursul şcolii elementare şi se accentuează în cursul adolescenţei. S-a remarcat de pildă că vîrsta mentală a unei serii de copii de 6 ani variază între 4,5 şi 7,5 ani.

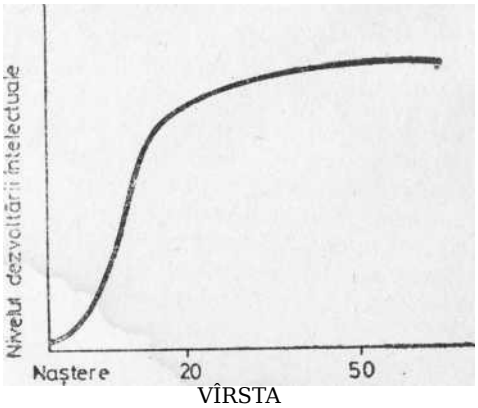


Fig. 10. O curbă ipotetică a creşterii coeficientului de inteligenţă de la naştere pînă la 50 de ani {după Evans şi Mc Candless, 1978).

Aşa cum remarcam şi mai înainte, coeficientul de inteligenţă se modifică în timp. Cea mai mare variabilitate apare în cursul copilăriei. Cu timpul performanţele tind să se stabilizeze, în special abilităţile verbale.

Din nou există o considerabilă individuală. La unii copii C. I. creşte paralel cu vîrsta ; la alţii rămîne constant iar la alţii pare să diminue. Se presupune că aceste variaţii sînt larg influenţate de metodele pedagogice.

Este cert că inteligenţa medie măsurată a crescut în ultimele generaţii. Se pare că tendinţa continuă. Fenomenul ca atare nu este surprinzător. El este o parte a procesului de acceleraţie. Totuşi explicaţia lui nu este simplă. Se presupune că fenomenul ar fi condiţionat do ameliorarea educaţiei, de ameliorarea alimentaţiei, de accesul la mass media, în spiritul acestei ipoteze capacitatea intelectuală s-a modificat mai puţin ; s-a modificat doar mediul. Ca atare în curînd creşterea C. I. se va opri. La fel cum se va întîmpla şi cu creşterea în înălţime.**Cîteva consecinţe**

Genele noastre fac din noi ceea ce sîntem. Datorită lor reacţionăm particular la presiunile mediului înconjurător. în condiţii obişnuite, adică în condiţii similare celor în care am evoluat, răspunsul nostru la mediu va fi normal. Cel puţin aşa ar trebui să se întîmple. Şi frecvent aşa se întîmplă, deoarece în cursul evoluţiei au apărut şi s-au fixat genele care ne permit să rezistăm unei game extrem de largi de presiuni mezologice.

Dar condiţiile de mediu s-au schimbat, uneori drastic. Marile metropole contemporane nu mai au nimic comun cu micile aşezări în care a trăit omul în cursul îndelungatei lui evoluţii ; industria, inclusiv cea de medicamente, aruncă în fiecare zi în circulaţie nenumărate substanţe noi, deseori de imensă utilitate ; tot industria înseamnă însă şi poluare. De fapt mediul nostru se transformă în fiecare zi. Structurile genetice nu. Noi răspundem mediului cu genele pe care le avem. Conform unei concepţii, de largă circulaţie în biologia de acum un deceniu, cu mulţi adepţi şi astăzi, toate genele noastre sînt utile, adică există, deoarece asigură purtătorilor un avantaj selectiv. Eventual, ele au fost utile, au permis cîndva populaţiilor

umane să supravieţuiască în condiţii de mediu cu totul particulare. Condiţiile de mediu s-au schimbat dar selecţia naturală le-a păstrat. S-ar putea însă, la fel de bine, ca noi să avem un mare număr de gene care au intrat în patrimoniul genetic al speciei, făcînd abstracţie de selecţia naturală. Ele pot suferi numeroase mutaţii minore, fără să diminueze potenţialul adaptativ al indivizilor. Se poate întâmpla la fel de bine ca o genă oarecare, fără un rol esenţial în organism, să sufere o mutaţie. Pentru că noua variantă nu tulbură funcţionalitatea organismului, ea rămîne.

Aceste gene, în condiţii noi, uneori dramatice, sînt cele care asigură însă supravieţuirea individului, iar la organismele inferioare chiar şi pe cea a speciei.

Descoperirea antibioticelor a constituit un moment de cumpănă în lupta împotriva microbilor.. Se părea, nu cu prea mult timp în urmă, că vom învinge numeroase boli infectocontagioase. Primele rezultate erau oricum spectaculoase. Timpul a adus însă şi primii nori de îngrijorare. Din ce în ce mai mulţi microbi, altă dată sensibili la antibiotice, au devenit rezistenţi. Dar schimbarea antibioticului înseamnă deseori şi înfrîngerea infecţiei. După cîtva timp unii germeni devin rezistenţi şi la noul antibiotic. Mulţi microbi rezistă la un evantai de antibiotice. Rezistenţa, odată cîştigată, devine un caracter ereditar. Nimic nu ilustrează mai clar semnificaţia acestui fenomen decît exemplul care urmează.. în urmă cu mai mulţi ani, în Fiii— pine a apărut primul caz de gonoree, rezistentă la penicilină. De acolo, gonoreea a ajuns pe coasta de vest a Statelor Unite. Epi-

demiologii i-au urmărit apoi drumul spre toate colţurile ţării. Din Filipine, gonoreea a ajuns şi în Europa. Infrîngerea infecţiei cerea alte tipuri de antibiotice.

Ce înseamnă însă rezistenţă ?

Bacteriile au pe lîngă cromozom o mică formaţie, constituită din ADN, capabilă de replicare, numită plasmidă. Ea conţine doar cîteva gene. Una dintre ele, în urma unei mutaţii, a devenit capabilă să sintetizeze o enzimă—penicilinaza—care inactivează penicilina. Tot întîmplarea a strîns pe plasmidă şi genele care anulează efectele streptomici- nei, tetraciclinei, sulfamidelor. Genele nu sînt transmise numai celulelor fiice, ci printr-un mecanism particular şi altor bacterii, chiar unor bacterii din altă specie. Printr-un fel de cooperare, microorganismele încearcă să supravieţuiască.

Stranie formarea acestor gene ! Sigur, într-o cultură de bacterii în care există milioane de bacterii, în care fiecare poate suferi o mutaţie, întîmplarea singură poate produce şi mutaţia necesară. Este suficient să apară la un singur exemplar şi viaţa va continua. Şi totuşi este greu de crezut că întîmplarea singură poate creea genele indispensabile supravieţuirii. Este totuşi singura explicaţie, dacă admitem că aceste gene participau oricum la apărarea celulei. Probabil, ele asigurau en- zime apropiate structural de cele care asigură rezistenţa la antibiotice.

Se conturează astfel o primă şi remarcabilă concluzie : posibilitatea medicinei de a învinge o infecţie depinde deseori nu numai de potenţialul ei terapeutic ci şi de structura genetică a „agresorilor".

tor

Descoperirea rezistenţei la antibiotice constituie un punct de plecare pentru înţelegerea a ceea ce vechii medici numeau teren. Ei au remarcat că noi sîntem inegali în faţa bolilor. Nu este vorba despre bolile ereditare ci despre infecţii banale sau despre boli care au o anumită concentrare familială, dar care nu sînt boli ereditare în accepţiunea strictă a termenului. De ce în timpul marilor epidemii de variolă sau ciumă, care au pustiit Europa secolelor trecute, cînd riscul îmbolnăvirii era acelaşi pentru toţi, o parte a populaţiei făcea o formă gravă de boală şi dispărea, o parte făcea o formă uşoară şi o parte părea în afara oricărui pericol ? De ce n u fac toţi spondilită anchilozantă ? Fără îndoială trebuie să existe o explicaţie. Şi ea rezida în adîncurile universului ereditar. Nu este însă deaj uns să spunem că biografia noastră patologică înseamnă ereditate. Vrem să ştim mai mult, vrem să ştim cîte gene şi, evident, care gene sînt implicate în acest fenomen. O genă, mai multe ? Un prim răspuns l-a adus imunologia.

Acceptarea sau eliminarea unui transplant de organ este condiţionată de un sistem de gene situate pe cromozomul 6, numit HLA (Human Leucocyte Antigens — antigeni leuco- citari umani). Sistemul este format din 4 loci sau mai mulţi — A, B, C, D, iar pe fiecare locus se găseşte o variantă-alelă : 15 pe loeu- sul A, 20 pe locusul B, 5 pe locusul C. Fiecare variantă are o denumire proprie.

Numărul combinaţiilor individuale este atît de mare — peste un milion — înoît şansa de a găsi doi indivizi cu aceeaşi formulă este

!extrem de mică. Aşa se explică şi insuccesele transplantelor de organe sau ţesuturi.

A fost un punct de plecare. Geneticienii au vrut să stabilească frecvenţa şi distribuţia geografică a diferitelor variante, iar laboratoarele au studiat asociaţia dintre o variantă şi o anumită tulburare. La fel au făcut şi mai fac uneori hematologii care studiază asocierea grupelor sanguine —- ABO — cu diverse boli. Rezultatele au fost surprinzătoare, purtătorii unor alele fac mai frecvent, uneori mult mai frecvent decît cei care nu au alela dată, o anumită tulburare. De pildă 90% dintre bolnavii cu spondilită anchilo- zantă au alela B27. Riscul unui copil cu această alelă este de 120 de ori mai mare decît al unui copil care are altă alelă. Alela BW35 se întîlneşte la 10% din populaţie. Ajunge la 80% printre bolnavii cu tiroidită subacută. S-a calculat că purtătorii acestei gene au de 22 de ori mai multe riscuri decît purtătorii altor alele de a face această boală.

Exemplele continuă : hepatita cronică, miastenia şi chiar psoriazisul apar preferenţial pe un anumit „teren“.

Deosebit de importantă a fost observaţia că diabetul juvenil, insulino-dependent, este întîlnit semnificativ mai des decît ar fi de aşteptat, printre copiii care au alele B8, BW15 şi BW18. Riscul se accentuează dacă copiii au două dintre aceste gene-—B8 si BW15 sauB8 şi BW18.

Este interesant că lista nu include nici o formă de cancer şi nici o boală infecţioasă obişnuită. Observaţiile discutate mai înainte au dat o nouă dimensiune medicinei profilactice.Foarte curînd se va şti care este riscul individual de a face una dintre boli, dacă nu cumva se vor descoperi noi asociaţii. Diabetul zaharat va deveni o temă prioritară. Originea lui este incertă. Se admite că ar fi condiţionat şi de factori ereditari şi de factori de mediu. Deoarece nu are un mod de transmitere bine definit, operăm cu riscul empiric : stabilim probabilitatea statistică ca un individ să facă diabet, în ipoteza în care unul sau ambii părinţi au aceeaşi tulburare biochimică. Riscul va avea acum o bază concretă. In cazul în care un copil născut din părinţi diabetici are una dintre combinaţiile de gene menţionate anterior, se vor evita, în măsura posibilităţilor, toţi factorii declanşatori : infecţii, alimentaţie dezechilibrată etc.

Iar mai tîrziu vom încerca să determinăm sistemul IILA al fătului. Posibilităţile terapeutice ale epocii vor influenţa puternic decizia medicală asupra destinului fătului.

Probabil determinarea aceluiaşi sistem va constitui un criteriu de orientare profesională. Copiii predispuşi la reumatism vor fi îndreptaţi spre profesiile care oferă condiţii favorabile : mediu uscat, fără variaţii mari de temperatură.

Interpretarea observaţiilor prezentate mai sus este dificilă. Deocamdată ne aflăm în faţa unor cifre care ascund o mare şi fascinantă i'ealitate biologică. Tot ce putem spune, cu un mare coeficient de probabilitate, este că o anumită genă ar putea să reducă capacitatea de apărare imună a organismului. Astfel se vor putea dezvolta mai uşor o serie de infecţii virale. Persistenţa virusurilor ar facilita la rîndul ei apariţia unui proces autoimun destructiv. Ereditatea condiţionează deci potenţialul de apărare. Apoi intervine mediul.

Terenul înseamnă deci o genă sau un grup restrîns de gene.

Exemplul care urmează, deşi aparţine patologiei genetice, ilustrează la fel de clar importanţa unei singure gene în evoluţia individualităţii : proteinele ingerate trebuie degradate în tubul digestiv. Sarcina revine unor enzime specifice numite proteaze : trip- sina, chimotripsina. Fireşte, activitatea acestor enzime este supusă unui control riguros. Altfel, organismul compus din proteine ar fi digerat. Dar pericolul este îndepărtat de inhibitori ai proteazelor, inhibitori a căror sinteză este controlată genetic. Se pare că există cel puţin 25 de gene, fiecare dintre ele prezente în mai multe variante, care trebuie să supravegheze activitatea proteazelor. Nu toate variantele sînt la fel de eficiente. Dacă în urma unei mutaţii, una dintre aceste gene devine mai puţin eficace, dacă sintetizează o cantitate mai

mică de substanţă inhibitoare, nivelul proteazelor creşte pînă la concentraţii devastatoare. Una dintre mutaţii, de pildă, antrenează o diminuare a alfa-l-antitripsinei. Consecinţele sînt tragice : apariţia unui emfi- zem pulmonar timpuriu cu evoluţie rapida. O altă mutaţie, foarte frecventă, antrenează leziuni hepatice severe, care îşi fac apariţia curînd după naştere. Copiii care supravieţuiesc vor face după 3—4 decenii enfizem pulmonar.

Mult mai puţin clară este relaţia dintre grupele sanguine ABO şi susceptibilitatea faţă de anumite boli. (Se ştie că grupele sanguine şi sistemul Rh condiţionează transfuzia san -guină). Cercetarea frecvenţei grupelor sanguine în diverse boli a început acum cinci decenii, atunci cînd se cunoşteau doar grupele ABO, MN şi P. Sistemul Rh nu fusese încă descoperit. Hematologii studiau toate bolile : tuberculoza, malaria, sifilisul, reumatismul, înapoierea mentală... chiar şi caria dentară. Antropologii au început să studieze frecvenţa grupelor sanguine printre longilini şi brevi- lini. Rezultatele erau contradictorii.

Totuşi, cercetările continuau. L. Bourdel (1960) a cercetat relaţia dintre grupele sanguine şi temperament. El a ajuns la concluzia că indivizii cu grup A sînt armonici, cei cu grup O sînt melodici, cei cu grup B sînt ritmici iar cei cu grup AB sînt complecşi. în acelaşi volum se sugerează că ar exista o asociere chiar şi între grupele sanguine şi ocupaţie.

S-a studiat tot ce se putea studia.-Din noianul de date numai două asociaţii .par semnificative statistic : asocierea dintre grupa A şi cancerul de stomac şi dintre grupa O şi ulcerul duodenal. Dar... dintre cele 71 de serii de bolnavi cu cancer de stomac numai în 55 exista o creştere semnificativă a frecvenţei grupei A ; în 14 apărea o diferenţă mică între seria de bolnavi şi seria martor iar în două serii frecvenţa grupei A era semnificativ mai mică decît în seria de control. Analizînd aceste informaţii un critic maliţios scria : „Conform rezultatelor de mai sus grupa sanguină nu are nici o importanţă pentru cei care locuiesc în Viena — unde frecvenţa grupei sanguine A este la fel de mare şi printre bolnavii cu cancer gastric şi în populaţia generală, pe cînd în Cremona frecvenţa grupei A este de două ori mai mare printre bolnavii de cancer—84,7% decît la martori — 46,9%. Aparent, dacă ai grupa A poţi trăi în siguranţă la Viena dar dacă te muţi la Cremona îţi iei viaţa în pro- priile-ţi mîini“ (Wiener, 1977).

Dar chiar dacă puţinele asociaţii amintite ar fi reale tot nu ar exista nici o explicaţie plauzibilă.

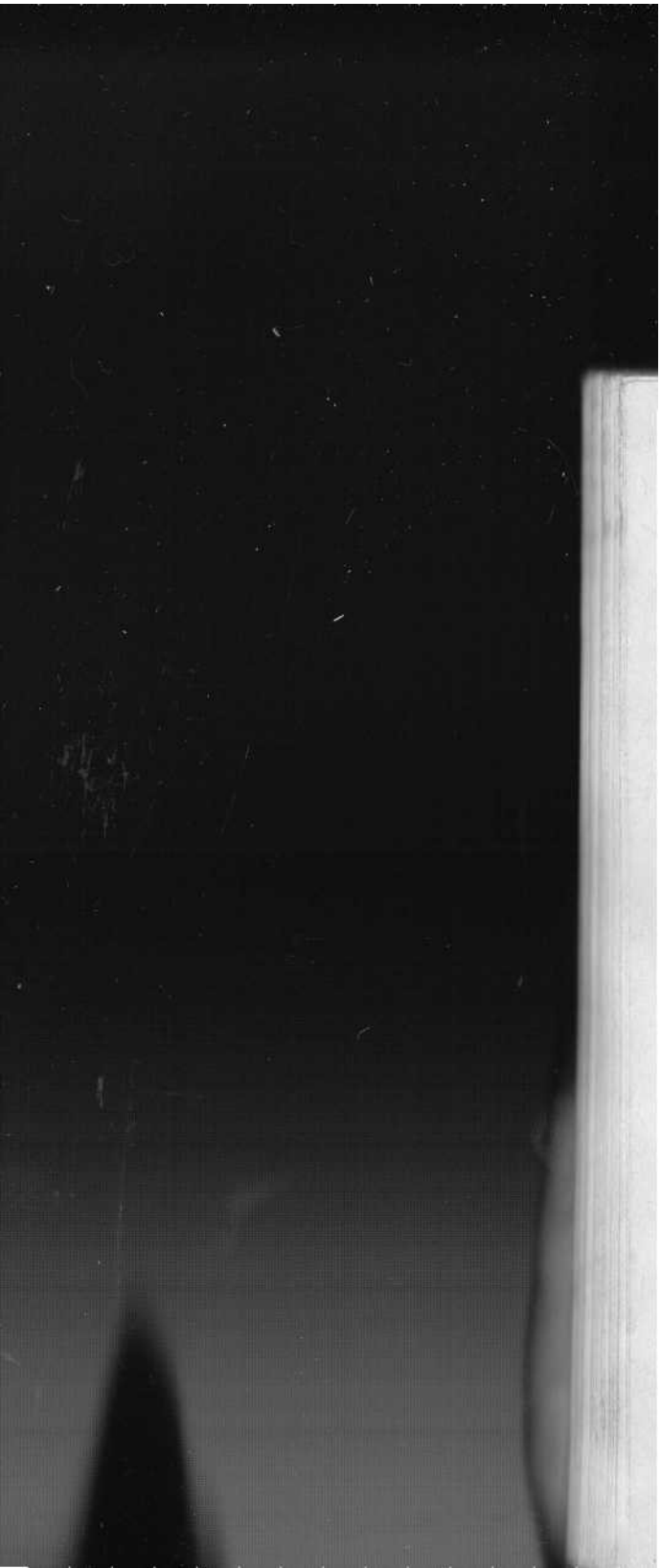
Aceasta nu înseamnă că nu poate exista nici o relaţie între anumite grupe sanguine şi patologie.

începe să se contureze ipoteza că şi rezistenţa faţă de unele virusuri ar putea fi favorizată de alt sistem sanguin-MN.

In sfîrşit s-a presupus mai demult că ar exista o relaţie între sensibilitatea faţă de unele infecţii bacteriene şi grupele ABO. Presupunerea a pornit de la faptul că multe microorganisme au pe suprafaţa lor antigeni asemănători cu antigenii ABH. Dacă un organism cu grupa sanguină A este invadat de un microorganism care are un antigen structural similar este evident că organismul nu poate produce anticorpii necesari ; ar însemna să producă anticorpi faţă de proprii lui constituenţi.

Răspunsul la medicamente

în timpul celui de al doilea război mondial, o parte dintre soldaţii de culoare din armata Statelor Unite, care luptau în regiuni malarice şi care primeau preventiv un antimalarie sintetic, primaquina, făceau o anemie hemolitică acută. în aceleaşi condiţii, soldaţii albi nu prezentau nici un fel de tul



burări. Era evident că răspunsul la medicamente era controlat genetic. Altfel, anemia ar fi apărut la toţi soldaţii. Mai târziu s-a demonstrat că indivizii sensibili aveau o anomalie intrimecă a celulelor roşii. Ulterior s-a descoperit şi defectul primar, o deficienţă a glucozo-6-fosfat-dehidrogenazei (G6 PD), o enzimă cu rol important în metabolismul glucozei : ea catalizează oxidarea glucozo-6-fos- fat-dehidrogenazei în 6-fosfogluconat, primul pas în oxidarea glucozei.

Sinteza enzimei este condiţionată de o genă situată pe cromozomul X (mutaţia se transmite recesiv). Gena pentru sinteza enzimei poate suferi, ca multe alte gene, numeroase mutaţii. Pînă acum s-au descoperit cel puţin !!(). Aproape toate reduc într-o proporţie oarecare, mai mare sau mai mică, sinteza enzimei. Deoarece mutaţia este situată pe cromozomul X, efectele ei sînt prezente, îndeosebi la bărbaţi. Fireşte, consecinţele mutaţiei devin evidente şi la femei, dacă mutaţia se găseşte pe ambii cromozomi de sex (dacă femeia este homozigotă). în ipoteza în care o femeie este heterozigotă, adică are o genă normală şi una anormală, nivelul enzimei este intermediar între cel al indivizilor normali şi cel al bărbaţilor anormali.

Dintre variantele cunoscute cîteva au o distribuţie geografică particulară. în unele regiuni ajung la valori foarte mari. Una dintre ele, varianta Mediteraniană (Gd Medi- teranianã), este răspîndită îndeosebi în populaţiile care ocupă bazinul mării Medi- terane şi Orientul Mijlociu. Purtătorii acestei mutaţii au doar 3—4% din nivelul normal al enzimei.A doua variantă, tipul negru, este prezentă în special printre negrii din S.U.A. şi în populaţiile sud-sahariene. La purtătorii acestei variante nivelul enzimei este de 15% din nivelul enzimei normale.

Alte variante au o răspîndire mai redusă. Varianta Atena este comună printre greci, varianta Canton în

sud-estul Asiei etc. Cele mai multe dintre mutaţii sînt rare.

Marea majoritate a purtătorilor acestor mutaţii fac o anemie acută nu numai după primaquină dar şi după alte medicamente ; sulfonamide, agenţi antihacterieni, nitrofu- rantoin sau alte antimalarice ca pentaquina.

Descoperirea deficienţei glucozo-6-fosfat- dehidrogenazei a adus şi explicaţia unui accident banal şi foarte răspîndit în unele populaţii din bazinul mediteranean şi din Orientul Mijlociu — favismul. Favismul este o anemie hemolitică acută care apare la anumiţi indivizi după ingestia unei plante, mai exact după ingestia boabelor unei plante— Vicia faba. Atîta vreme cît purtătorii mutaţiei pentru deficienţa glucozo-6-fosfat-dehi- drogenazei nu primesc medicamente din grupa celor menţionate mai înainte sau nu ingeră fava sînt normali. Severitatea reacţiei poartă o puternică amprentă personală. Astfel, o parte dintre purtătorii variantei mediteraneene pot ingera fava fără nici un fel de consecinţe, o altă parte fac rapid o anemie severă. Explicaţia fenomenului este necunoscută.

Realitatea este mult mai complexă. Din raţiuni necunoscute, unele variante antrenează o anemie hemolitică cronică, în absenţa oricărui factor favorizant.Deficienţa G6PD a demonstrat că reacţiile individuale la medicamente au o bază genetică. Ea nu este singurul exemplu.

Suxamethonium este un relaxant muscular, utilizat pe scară largă în chirurgie şi în terapia cu electroşocuri. In mod obişnuit medicamentul are o acţiune scurtă, deoarece este inactivat de către o enzimă — colinesteraza serică. Nu rareori, cel puţin în Europa, după administrarea unei doze normale de suxamethonium apare o paralizie musculară extrem de prelungită, însoţită de tulburări respiratorii. Frecvenţa indivizilor sensibili este de 1/2.000. La aceşti indivizi nivelul colines- terazei serice este mult mai mic decît la indivizii care nu prezintă nici o reacţie după suxamethonium. S-a bănuit că anomalia este condiţionată de o mutaţie genică. Presupunerea a fost confirmată. S-a văzut ulterior că gena care controlează sinteza colinesterazei poate suferi mai multe mutaţii, fiecare redu- cînd specific activitatea enzimei. Deoarece gena este situată pe un autozom, există şi indivizi heterozigoţi — indivizi care au o genă normală şi o genă anormală — şi care au deci un nivel enzimatic mai mare decît indivizii anormali.

Imensa majoritate a homozigoţilor şi a heterozigoţilor nu vor şti niciodată că sînt purtătorii unei mutaţii. Numai întîmplarea „hotărăşte[44] care dintre ei vor afla că sînt un „capriciu[44] al evoluţiei.

Am menţionat doar două dintre cele mai cunoscute exemple. Numărul lor este, fireşte, mult mai mare şi creşte continuu. S-au descoperit medicamente care favorizează apariţia unor tulburări ereditare, medicamente cu efecte secundare la indivizii cu o genă specifică, — dar şi indivizi rezistenţi la anumite medicamente.

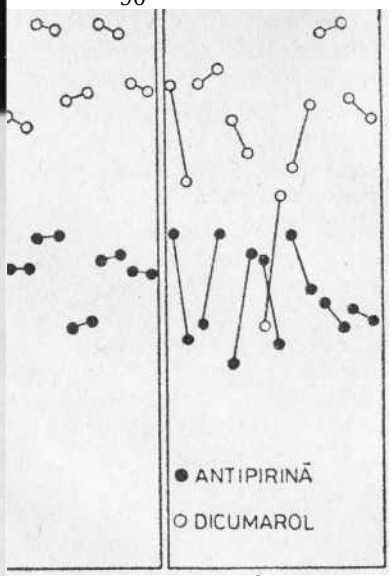
Important este că răspunsul individual la medicamente implică un coeficient genetic major.

117

Fireşte, interpretările nu sînt întotdeauna atît de simple. Oricum, privim de pe alte poziţii noile orientări ale medicinei şi implicit individualitatea.

Pînă foarte recent se credea că dacă se administrează un medicament oarecare, în aceeaşi doză şi pe aceeaşi cale, unui grup de bolnavi, răspunsul va fi acelaşi. Deşi din cînd în cînd se semnalau excepţii, puţini presupuneau că acţiunea medicamentelor depinde, într-o largă măsură, de structura genetică a individului şi ca atare reacţiile pot varia considerabil de la un bolnav la altul. Iată cîteva exemple concludente : feni- toinul este un medicament utilizat pe scară largă în tratamentul epilepsiei. Este eficace dacă atinge o concentrare sanguină cuprinsă între 10 fig şi 25 [xg/ml. Dar bolnavii primesc o doză standard de 300 mg/zi. Studiul concentraţiei sanguine a acestui medicament a scos în relief un fapt surprinzător — variaţiile individuale sînt extrem de mari—între 1—2 jxg/ml şi 50 i-ig/ml. Deci un mare număr de bolnavi primesc o doză ineficientă în timp ce la alţii aceeaşi doză riscă să inducă fenomene de intoxicare.

Aceeaşi doză de diazepam are efecte favorabile la o parte dintre bolnavi, produce o stare de somnolenţă îndelungată la altă parte şi nu are nici un efect la alţii



ni monozigoţi Gemeni dizigoţi

Fig. 11. Influenţa eredităţii asupra înjumătăţirii concentraţiei plasmatice a antipirinei (cercuri albe) şi a dicumarolului (cercuri negre). Dreptele care unesc timpii de înjumătăţire a concentraţiei plasmatiee sînt mai lungi la gemenii dizigoţi decît la cei monozigoţi (după Vessel, 1975).

Înţelegerea întregului mecanism de acţiune a medicamentelor este parţial cunoscut. Concentraţia depinde de mai mulţi factori : de absorbţie, de cantitatea metabolizată în ficat, de fixarea medicamentului, de pro-

teinele plasmatice, de eliminare. Sînt oare aceste etape condiţionate genetic sau de factorii ambianţi ? Răspunsul a venit uşor. La animalele de laborator s-a demonstrat că reacţia la medicamente este în funcţie de vîrstă, sex, temperatură ambiantă, momentul administrării etc. Am fi tentaţi să credem că individualitatea se reduce la factori extra- genetici. Explicaţia ar fi totuşi prea simplă. De aceea, printre altele, s-a urmărit timpul de înjumătăţire al medicamentelor pe serii de gemeni monozigoţi şi dizigoţi (fig. 11.). Rezultatele au fost oarecum aşteptate de cei oare gîndeau genetic : răspunsul la medi
camente feste condiţionat ereditar. Studiul familiilor a impus aceeaşi concluzie.

Devine astfel o certitudine că tratamentul trebuie individualizat.

Marile etape

Orice clasificare în etape a istoriei umane are un caracter arbitrar. Schema care urmează pare să fie cea mai aproape de realitatea biologică. Se pot diferenţia două perioade majore :

— perioada prenatală ;

— perioada post-natală.

Prima, cea mai importantă etapă din viaţa unui individ, este perioada în care un potenţial devine realitate. Ea a fost divizată. în.:

— blastogeneză — oul, mica celulă care adăposteşte universul genetic al viitoarei fiinţe, se divide şi formează un conglomerat de celule ;

— gastrularea — formarea foiţelor embrionare survine în cea de a treia săptămînă a vieţii intrauterine ;

— embriogeneza — perioada de maxime transformări are loc în următoarele 5 săp- tămîni ;

— perioada fetală se întinde pînă în momentul naşterii.

Naşterea separă cele două mari perioade.

Perioada post-natală a fost împărţită, la rîndul ei în :

— prima copilărie, care începe odată cu naşterea şi se termină la 6—7 ani ;

—

— a doua copilărie, care se termină în momentul în care începe pubertatea ;

— pubertatea, perioadă de mari transformări endocrine şi somatice, care debutează mai devreme la fete decît la băieţi ;

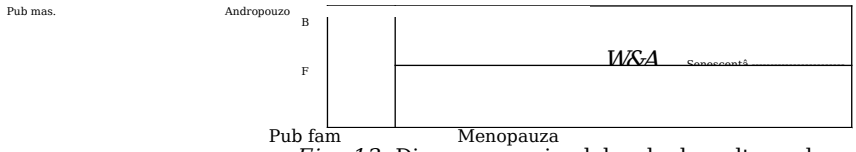


Fig. 12. Diagrama perioadelor de dezvoltare ale omului (după Milcu 1971).

— adolescenţa, care ia sfîrşit odată cu terminarea creşterii, în jurul vîrstei de 20 de ani la femeie şi puţin mai tîrziu la bărbat;

—- vîrsta adultă — vîrsta maximei împliniri, care nu are o limită superioară bine definită. Ea include şi menopauza şi andrapauza ;

— senescenţa, perioada finală, care debutează tîrziu, cel puţin în ţările dezvoltate (fig. 12).

Creşterea şi dezvoltarea

Voi începe cu o definiţie formulată de Courtis : „Creşterea înseamnă progresul unui organism imatur către o maturitate bine conturată, realizată prin acţiunea unor forţe ambiante apropiate în condiţii constante[14]. Creşterea, cu alte cuvinte, înseamnă a deveni mai mare, progresiv mai aproape de matur. Ea nu are un ritm constant, dimpotrivă, are un ritm ciclic. Toţi cei care au studiat creşterea, de la naştere pînă la 20 de ani, sînt de acord că se pot diferenţia trei etape.

Perioada prenatală este deosebit de vulnerabilă. Dintre 100 de ouă fertilizate numai jumătate vor supravieţui cîteva zile. Dintre sarcinile recunoscute ca atare 10—15% vor fi eliminate spontan, îndeosebi în primele 8 săptămîni.

Perioada de gestaţie durează între 250 şi 310 zile cu o medie de aproximativ 280 de zile. In acest timp o singură celulă a crescut şi s-a divizat, s-a diferenţiat pentru a realiza în final un copil care sub raport genetic îmbogăţeşte specia noastră.

Aproximativ două-treimi dintre nou- născuţi cîntăresc între 2 722 şi 3 856 g şi măsoară între 48,3 şi 53,3 cm. Există considerabile variaţii individuale şi „rasiale[41].

W '

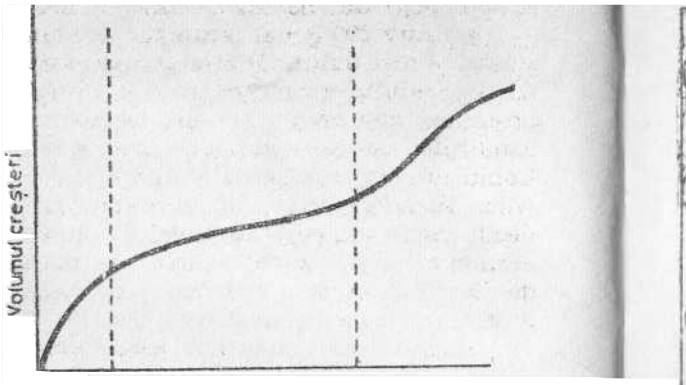
Copiii negri din Africa se nasc, în medie, cu aproximativ 200 g mai puţin, iar cei din India cu 400 g mai puţin. Diferenţele au fost atribuite mediului înconjurător. S-a remarcat că greutatea nou-născuţilor este influenţată de condiţiile social-economice ale părinţilor. Copiii născuţi din părinţi aparţinînd categoriilor social favorizate au o greutate mai mare decît copiii născuţi din familii nefavorizate economic. Apoi copiii născuţi *în* perioadele de foamete, război, indiferent de zona geografică, sînt subponderali.

Ameliorarea condiţiilor social economice s-a răsfrînt şi asupra greutăţii nou-născuţi- lor. Ea a crescut puţin dar semnificativ.

Greutatea la naştere are rareori o semnificaţie aparte. Astfel prematurii sînt mai des handicapaţi mental decît copiii normo-pon- derali. Aceiaşi copii, mai des decît copiii cu greutate normală, sînt victimele sindromului de moarte bruscă, sindrom de origine necunoscută, care în S.U.A. ucide între 10.000 şi 15.000 de copii anual.

Aşa cum spuneam, prima copilărie începe odată cu naşterea şi se termină la aproximativ 6—7 ani. Este o perioadă explozivă. In cursul primului an înălţimea creşte cu 50o/$_0$, iar greutatea se triplează. In al doilea an se adaugă încă 12,5 cm. Apoi, pînă la pubertate copiii vor creşte constant cu 5—-6 cm pe an.

Greutatea creşte şi ea. La sfîrşitul celui de al doilea an este de patru ori mai mare decît la naştere. După aceea, copiii vor cîştiga în fiecare an, pînă Ia adolescenţă, cîte 2,25—2,75 kg.



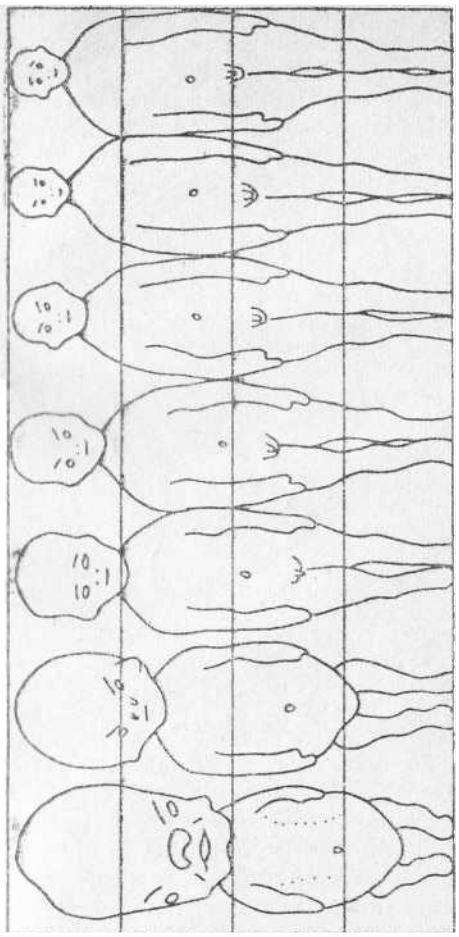
Prima Â doua copilărie Adolescenţa copilărie

f'ig. 13. Tendinţele generale ale creşterii umane (după Evans şi Mc Candless, 1978).

Perioada pubertăţii şi a adolescenţei este o nouă perioadă de creştere. Apar şi caracte-
rele sexuale. Creşterea se accentuează în prima etapă, a pubertăţii, şi apoi diminua. Imaginea din figura 13 ilustrează clar acest proces.

Acesta este procesul general. Corpul nu creşte însă ca un tot. Capul, trunchiul şi membrele au ritmuri evolutive proprii. La naştere capul este mai aproape de forma finală decît restul organismului. In timp, înălţimea capului se va dubla iar înălţimea corpului va creşte de trei ori şi jumătate.

Trunchiul creşte rapid între naştere şi vîrsta de 6 ani. In acest timp, lungimea şi lăţimea lui se dublează. Dezvoltarea ulterioară este mai puţin impresionantă



(fig. 14).

Cele mai

3 O
o
i/>
yr , Z

evidente modificări le suferă membrele, îndeosebi cele inferioare. La pubertate, copilul are membrele inferioare de 4 ori mai lungi decît nou-născutul, iar

adultul de cinci ori mai lungi

.Ca atare, în orice moment ai dezvoltării, organismul apare ca un mozaic cu structuri mai mult sau mai puţin evoluate, mai apropiate sau mai îndepărtate de valorile adultului. lata cum arată sistemele unui copil de 6 ani :

— organele genitale — 10% din nivelul adultului ;

— scheletul — 45% din nivelul adultului ;

— sistemul nervos — 90% din nivelul adultului.

Cercetarea procesului de creştere a impus mai multe principii generale, fiecare cunoscînd numeroase excepţii. Două dintre ele sînt fundamentale :

— principiul dezvoltării cefalo-caudale (al dezvoltării de la cap la coadă). Conform acestui principiu creşterea şi dezvoltarea motorie au loc de la cap spre extremităţile inferioare. Aşa cum s-a spus mai înainte, capul nou-născutului este mult mai aproape de dimensiunile adultului, iar membrele inferioare mult mai departe ;

— principiul proximo-distal : creşterea şi dezvoltarea motorie are loc dinspre axa corpului spre periferie. Nou-născutul îşi mişcă membrele superioare ca o singură unitate. Mai t.îrziu învaţă să-şi mişte numai degetele.

Evoluţia individuală înseamnă o permanentă schimbare. Am fi tentaţi să credem că nou-născutul este un adult în miniatură, şi că timpul ar aduce doar o creştere a structurilor. Nu este însă aşa. Exemplele de mai jos *vor* ilustra această afirmaţie :

— schimbări de număr. Un copil de 5 ani are între 48 şi 52 de dinţi în diferite stadii de dezvoltare. La 15 ani dentiţia temporară a fost pierdută. Ulterior va pierde şi alţi dinţi, îndeosebi ultimii molari (dinţii de minte) ;

— modificarea pilozităţii. Pubertatea aduce printre altele apariţia pilozităţii corporale. Pilozitatea este condiţionată genetic. Mai exact, bărbatul şi femeia cu acelaşi număr şi aceeaşi distribuţie a foliculilor piloşi. Sub influenţa hormonilor se vor dezvolta numai o parte. La femeie pilozitatea este prezentă îndeosebi în regiunea pubiană şi axi- lară. Prima, care apare la pubertate, are o formă triunghiulară cu vîrful îndreptat în jos. La bărbat pilozitatea pubiană are o formă de trapez.

Pilozitatea facială este o caracteristică masculină. îşi face debutul pe buza superioară şi apoi se extinde în jos şi în sus pînă ce acoperă cea mai mare parte a feţei. Treptat părul apare pe membrele inferioare şi pe cele superioare. Mulţi bărbaţi au şi pieptul acoperit cu păr. Pilozitatea poate fi rară sau abundentă. în ultima ipoteză se întinde pe umeri şi pe spate. La aproximativ 30 de ani, pilozitatea atinge un maxim de dezvoltare. Dar tot atunci începe şi căderea părului de pe cap, proces evident, aproape întotdeauna, numai la bărbaţi.

Evoluţia pilozităţii feminine este în linii mari similară celei masculine, dar este mai puţin bogată. Relativ rar, la fete, apare o pilozitate slabă pe buza

superioară şi pe membre.
Intensitatea pilozităţii variază de la o „rasă“ la alta. Europenii au o pilozitate abundentă iar mongolii o pilozitate săracă. Negrii ocupă o poziţie intermediară

.Schimbări dimensionale

Creşterea în înălţime şi în greutate constituie cele mai evidente modificări somatice. După ce înălţimea a atins limita finală, greutatea continuă să crească aproape fără excepţie pînă aproape de 40—50 de ani. După aceea diminuă. Bătrînii, este o observaţie curentă, sînt slabi. Obezitatea, această mare problemă a lumii moderne implică şi ea un coeficient genetic. Rolul major revine însă mediului. Dovada o aduce faptul că în aceleaşi condiţii de mediu un individ devine obez şi altul nu. Dacă însă alimentaţia depăşeşte constant necesităţile fiziologice, marea majoritate a indivizilor devin obezi. Dar un individ nepre- dispus la obezitate va fi un supraponderal moderat, un individ predispus va atinge valori foarte mari. Aceste schimbări intră în ceea ce s-a numit creştere pozitivă.

Există însă şi o creştre negativă (descreştere). Timusul, de pildă, această glandă care pare să intervină în procesul de creştere, se dezvoltă continuu pînă la pubertate. După aceea volumul ei diminuă considerabil.

Uneori, creşterea negativă are un caracter tranzient. Nou-născuţii pierd, pentru o scurtă perioadă de timp, o parte din greutate, Pierderea este însă compensată rapid.

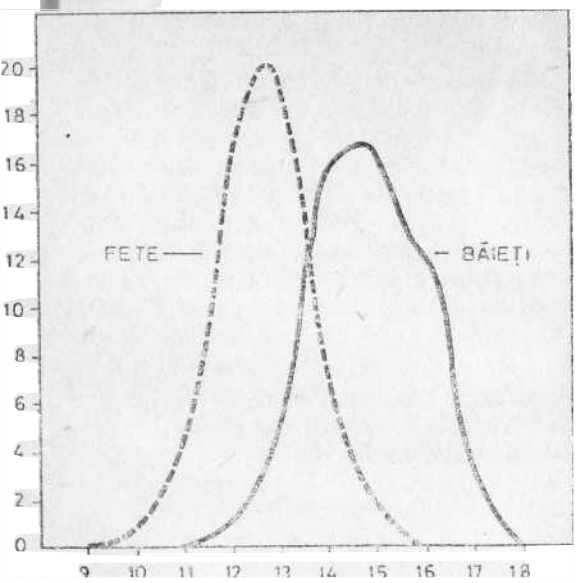
In sfîrşit, există variaţii ritmice. în cursul zilei înălţimea diminuă cu aproximativ un centimetru. In timpul nopţii înălţimea revine la valoarea iniţială.

Am menţionat doar o parte dintre modificările somatice pe care le cunoaşte un individ de-a lungul vieţii lui. Nu sînt singurele.
Se schimbă şi poziţia corpului, se schimbă şi pigmentaţia.

La fel de importante sînt transformările funcţionale. Iniţial, toţi copiii sînt ambidextri — folosesc cu egală eficienţă ambele mîini. In cursul celui de al doilea an încep să prefere o mînă sau alta. Marea majoritate vor folosi mîna dreaptă. Încă un exemplu. Sfincterele operează iniţial involuntar. Controlul lor se realizează deseori definitiv abia în jurul vîr- stei de doi ani. Excepţiile sînt însă destul de numeroase.

Exemplele prezentate mai înainte au doar o valoare generală. Dacă se va compara rata de creştere a băieţilor şi a fetelor, se va constata că perioada de acceleraţie a creşterii fetelor începe la aproximativ 9 ani, cu doi ani mai devreme decît a băieţilor. In acest fel, fetele ating la 12,6 ani iar băieţii la aproape 15 ani faza de creştere maximă (fig. 15). Aşa se explică impresia de relativă imaturitate a băieţilor, prin comparaţie cu fetele de aceeaşi vîrstă. La 12-—13 ani multe fete au deja prima menstruaţie. în aceeaşi perioadă încep şi sinii să se dezvolte. Fetele de 13 ani sînt deja foarte tinere „femei“. Băieţii de 13 ani sînt încă copii.

Pubertatea, despre care vom mai vorbi, antrenează o serie de restructurări profunde ale întregului organism. De aceea, fetele au alte interese şi alt tip de comportament decît băieţii. Cu toate acestea, există variaţii considerabile în interiorul aceluiaşi sex. Ele sînt uneori mai mari decît deosebirile dintre sexe.întreabă de ce nu prezintă semnele pubertăţii şi întrebările pot lua o amploare nefirească, dacă nu găsesc sau dacă nu li se da un răspuns satisfăcător.



15. Vîrsta la care băieţii şi fetele ating faza de creştere maximă (după Baller şi Charles).

Poziţia băieţilor este cu totul diferită.. Băiatul care se maturizează repede descoperă el îhsuşi că este mai puternic decît colegii lui şi această superioritate o va păstra deseori toată viaţa. Este un avantaj pe care nu îl au copiii scunzi cu creştere lentă. Mai mult, primii sînt acceptaţi de timpuriu printre adolescenţi şi sînt consideraţi ca atare chiar şi de adulţi. Ei beneficiază de un status pe care nu îl au ceilalţi băieţi. Ritmul de creştere influenţează astfel conturarea personalităţii. Efectul este în general trecător. Personalitatea adultului este forjată de alţi factori mult mar puternici decît rata de creştere. Dar uneori lasă urme, care nu se şterg niciodată. Dorinţa de a conduce şi de a domina pare să fie legată de sentimentul de superioritate generat de ritmul de creştere din perioada pubertarâ.

Creşterea influenţează comportamentul copiilor. Un ritm de creştere prea rapid sau prea lent pot sta la baza unor modificări comportamentale mai mult sau mai puţin evidente, mai mult sau mai puţin zgomotoase. O fată a cărei pubertate începe timpuriu depăşeşte înălţimea colegelor şi colegilor ei de clasă. Ea se simte izolată şi la rîndul ei se separă de restul micii ei comunităţi. Chiar sfera intereselor ei este alta decît a celorlalţi copii. Şi fetele cu pubertate întîr- ziată trec prin'tr’-o situaţie similară. Ele se

Factorii care controiează creşterea

Creşterea este expresia individualităţii genetice. De aceea este la fel de singulară ca şi universul genetic individual.
După toate probabilităţile înălţimea finală este rezultatul cooperării mai multor gene, în condiţii particulare de mediu. Există mai multe dovezi în sprijinul acestei afirmaţii. Rolul eredităţii este reliefat de studiul gemenilor şi de cercetarea comparată a

înălţimii părinţilor şi copiilor lor. Gemeni

imonozigoţi au aceeaşi înălţime, în timp ce gemenii dizigoţi au înălţimi diferite. ApM părinţii înalţi au mai multe şanse de a avea copii înalţi decît părinţii scunzi. Fenomenul este valabil şi la nivelul populaţiei. Este o observaţie banală că unele populaţii sînt înalte şi că altele sînt scunde.

Ritmul de creştere diferă de la o populaţie la alta. Antropologii au remarcat de mult că populaţiile mediteraneene se maturizează mai rapid decît cele din nordul Europei. Chiar în aceleaşi condiţii ambiante unele populaţii sînt mai înalte decît altele. In Hawai, de pildă, copiii de origine nord-europeană au la orice vîrstă o înălţime mai mare decît mediteraneenii, chinezii şi japonezii.

Probabil în acest proces un rol oarecare revine climei. Presupunerea a pornit de la observaţia că în cadrul aceleiaşi „rase" populaţiile cele mai înalte ocupă regiunile cu ierni moderate şi umede, aşa cum este Europa centrală şi nordică. In Australia valorile cele mai ridicate sînt întâlnite în zonele musonice (este vorba despre înălţimea autohtonilor). In Africa, niloticii, care ocupă cîmpiile umede ale Nilului superior, sînt mult mai înalţi decît populaţiile din regiunile aride. Este greu de spus însă dacă înălţimea este un răspuns la mediu, sau dacă nu cumva ascunde alţi factori, ceea ce pare mai probabil.

Se pare totuşi că există o corelaţie între climă şi greutatea corporală. Acum aproape trei decenii, Roberts (1953) a găsit o corelaţie negativă între temperatura medie anuală şi greutate. Tot Roberts a observat că populaţiile din regiunile calde au extremită- \
ţilfi relativ lungi, iar cele din zonele reci au trunchiul relativ lung. Datele lui confirmă un fenoţnen de mult cunoscut la alte vertebrate.

Ereditatea condiţionează,
repetăm, doar limitele.
Atingerea valorii maxime
depinde de existenţa unui
mediu favorabil. In absenţa lui
caracterul rămîne puţin

deasupra limitei inferioare.

Marea furtună — pubertatea

Să începem cu o definiţie — pubertatea este epoca vieţii în care individul devine capabil să procreeze. Definită ca atare pubertatea este dominată de o serie de evenimente '' care punctează transformarea întregului sistem genital. în acelaşi timp ea este perioada în care se conturează o nouă personalitate în totalitatea ei — somatică şi psihică.

Pubertatea masculină

Copilul trăieşte primele valuri ale pubertăţii în jurul vîrstei de 12 ani. Primul semnal îl constituie creşterea în volum a testiculelor care după un debut impetuos îşi încetinesc ,j creşterea, iar în jurul vîrstei de 17—18 ani se opresc, după ce au atins o lungime medie de 4,2 mm şi o lăţime de 30 mm.

La 13 ani încep să se dezvolte şi organele genitale externe. în numai doi ani ele au dimensiunile adultului. Paralel se pigmentează. Urmează, conform unei scheme stabilite genetic dezvoltarea pilozităţii pubiene.
Ea are un ritm propriu.
Iniţial are o formă
triunghiulară şi rămîne ca
atare doi-trei arii
sau chiar mai mult pînă in plină vîrstă adultă, cînd se prelungeşte în sus, luînd o formă definitivă de romb. Apoi se conturează pilozitatea axilară — în jurul vîrstei de 14 ani —- şi după cîţiva ani cea a trunchiului şi a membrelor. Dacă pilozitatea pubiană şi axilară par să evolueze similar la toţi bărbaţii, pilozitatea facială şi corporală variază considerabil de la un individ la altul şi de la o populaţie la alta. De pildă populaţiile mongole au pilozitatea facială şi corporală mai săracă decît populaţiile

albe iar ainoşii (Ainu) din Japonia au o pilozitate deosebit de bogată. Nu ştim de ce.

în perioada pubertăţii băieţii cresc spectaculos. în primul an se înalţă cu 8—9 cm. în al doilea an cu alţi. 6—7 cm. în acelaşi timp caracterele masculine se accentuează — umerii se lărgesc, diametrul biacromial este mai mare decît cel bitrochanterian — membrele inferioare se alungesc.

Se adaugă frecvent acneea.

Apare şi spermatogeneza. Ea va fi completă abia 3—4 ani mai tîrziu. Fireşte cresc şi cantităţile de hormoni androgeni.

Schema prezentată mai sus are doar o valoare generală. Ea cunoaşte numeroase variaţii individuale. La unii băieţi pubertatea apare cu cîţiva ani mai tîrziu fără ca întârzierea să fie rezultatul unei tulburări endocrine. în asemenea cazuri se adaugă şi o întârziere a creşterii şi a maturaţiei osoase. Pubertatea precoce este rară la băieţi. Ea poate duce la închiderea prematură a cartilagiilor de creştere şi deci la o înălţime mai mică decît cea normală

Pubertatea feminină

.Pubertatea evoluează progresiv pînă în momentul în eare sînt atinse caraeteristicele sexuale ale adultului. Dezvoltarea sinilor anunţă începutul pubertăţii. în acest moment fetele au aproape 11 ani. După cîteva luni se schiţează şi pilozitatea pubiană. La 12 ani au atins cei mai rapid ritm de creştere. Dezvoltarea acestor caractere este dublată de un eveniment major în întreaga viaţă a femeii —- prima menstruaţie -— menarcha. Ea a fost studiată intens de endocrinologi, de antropologi, de etnologi etc.

Ca oricare alt eveniment important din istoria evoluţiei individuale, apariţia primei menstruaţii este condiţionată genetic. Mediul are o contribuţie hotărîtoare. Aşa se explică existenţa variaţiilor individuale şi geografice. Cînd spunem geografice ne referim în egală măsură la structura genetică a populaţiilor şi Ja factorii geografici în accepţiunea strictă a cuvîntului—latitudine, longitudine, altitudine, lumină — precum şi la aspectele sociale şi economice.

De foarte mult timp se crede că temperatura influenţează direct momentul primei menstruaţii. In regiunile calde maturizarea sexuală ar apare mai timpuriu decît în zonele temperate. Montesquieu era convins că în regiunile tropicale femeile se pot căsători la opt, nouă sau zece ani. Astfel acolo copilăria şi căsătoria coincid. „La 20 de ani femeile sînt bătrîne ; maturitatea lor psihică nu merge niciodată mînă în mînă cu frumuseţea[1]''. Nu era singurul care susţinea că temperatura este un factor decisiv. La sfîrşitul secolului trecut.

după numeroase cercetări, s-a conchis că vîrsta pubertăţii este condiţionată nu de mediu ci de rasă.

Să vedem însă faptele. Vîrsta medie a menarchei este aceeaşi şi în Africa sud-saha- riană şi nordul îndepărtat, printre eschimoşi. Mai mult, se pare că în regiunile tropicale menarcha poate surveni mai tîrziu decît în regiunile mai puţin toride. S-a remarcat totuşi că altitudinea influenţează maturizarea sexuală. In rîndul populaţiilor care ocupă regiunile înalte, menarcha apare mai tîrziu decît la cele care trăiesc la cîmpie. S-ar putea însă ca nu altitudinea să fie factorul real. In spatele ei stau condiţii social economice mai puţin favorabile.

Este cert că apariţia menarchei este puternic înrîurită de mediul ambiant, mai exact de condiţiile social economice ale populaţiei. Cea mai convingătoare dovadă o constituie faptul că vîrsta de apariţie a menarchei a scăzut considerabil în ultimul secol, cel puţin în Europa şi în S.U.A, de unde există suficiente informaţii. Se pare că între 1830 şi 1960 scăderea a avut un ritm oarecum constant — de 4 luni la fiecare deceniu. Acolo unde condiţiile social economice nu s-au modificat, vîrsta menarchei a rămas la fel de mare ca în urmă cu un secol. De pildă la fetele lapone menarcha apărea în 1870 la 16,5 ani. în 1930 survenea Ia aceeaşi vîrstă.

Importanţa mediului a fost subliniată şi de faptul verificat de mai multe ori, că maturizarea sexuală întîrzie ori de cîte ori

populaţia trece prin perioade dificile : foamete, război etc

.Vîrsta menarchei a fost studiată în repetate rînduri şi în România. După datele pe care ie oferă Rodica Dascălu, menarcha apărea la fetele din Cluj, în 1933, la 14 ani şi 6 luni. în 1969 apărea la 12 ani şi 4 luni. în 1964 Maria Cristescu a urmărit acelaşi as-' peet şi a remarcat că în condiţii geografice similare menarcha apare mai devreme în mediul urban decît în mediul rural. Astfel la fetele din Piatra Neamţ menarcha apărea la 13,6 ani iar în satele din jur un an mai tîrziu. La Iaşi prima menstruaţie apare în jurul vîrstei de 13 ani, iar în satele din aceeaşi zonă la 14 ani. Aceste date sînt rezultatul cercetărilor făcute în 1964. Nu este exclus ca între timp vîrsta de apariţie a menarchei să fi scăzut şi în mediul rural.

Se poate presupune că există un model genetic al maturizării sexuale care poate fi modificat de mediu. Evident în limitele caracteristice speciei. în condiţii anormale prima menstruaţie poate apărea şi la 3—4 ani, dar normal ea nu va coborî sub 10—10,6 ani.

Ce înseamnă însă mediu ? Răspunsul parţial pare să fie surprinzător de simplu — atingerea mai rapidă a unei anumite greutăţi. De aceea se spune mereu mai des că menarcha este influenţată mai curînd de greutate decît de vîrstă. Iată un singur exemplu. Anumite maimuţe, tratate cu testosteron, au atins la vîrsta de un an greutatea şi lungimea animalelor de 2 ani. La un an a început şi pubertatea. Concluzia este susţinută şi cu alte argumente. La jumătatea secolului trecut, fetele din Belgia ajungeau la 4 3 d *í* kg, la vîrsta de 16,5 ani. Atunci survenea şi menarcha. Fetele din S.U.A. ajungeau la aceeaşi greu-

tate, acum trei decenii, în jurul vîrstei de 12,5—13 ani, vîrstă la care apărea şi menstruaţie. Acum în S.U.A. greutatea critică este atinsă tot la 12 1/2—115 ani. Şi vîrsta primei menstruaţii a rămas nemodificată. Greutatea nu condiţionează direct apariţia menstruaţiei, ci indirect favorizînd declanşarea mecanismelor hormonale caracteristice pubertăţii.

S-a mai presupus că nu greutatea ca atare ci o anumită dezvoltare a depozitelor de grăsime ale organismului influenţează momentul apariţiei primei menstruaţii. Ipoteza are meritul de a explica faptul că menarcha apare mai tîrziu Ia fetele subnutrite şi că menstru- aţia încetează în timpul perioadelor de foamete. Există dovezi câ, în unele populaţii extrem de sărace, rata de fertilitate scade Ia jumătate.

La adolescenţă se cristalizează viitoarea personalitate a individului. Mai mult ca ori- cînd în cursul vieţii, modelarea individuală este supusă acţiunii mediului înconjurător, în mediu, adolescentul caută răspunsuri Ia gravele întrebări pe care şi le pune. Vrea să înţeleagă sensul vieţii ca fenomen general şi sensul propriei lui existenţe. îşi caută un loc distinct în mica lui comunitate. îl caută încet, tatonează, simte nevoia de a avea un model şi deseori îl găseşte, dar ulterior îi abandonează, nefiind sigur că îl va putea copia. Sau, îl părăseşte, deoarece vrea să fie un unicat.

Adolescentul reacţionează violent şi uneori paradoxal la stressuri minore. în timp, aceste reacţii, chiar atunci cînd par să intre

în cîmpul patologiei, se estompează şi dispar.

In adolescenţa tîrzie debutează şi marile tulburări psihice ; schizofrenia, psihoza ma~ niaco-depresivă, perversiunile sexuale ; se conturează o gamă polimorfă de psihopatii care vor perturba capacitatea de integrare socială a viitorului adult. Peste micile deviaţii comportamentale ale adolescentului se trece deseori uşor. Dar uneori ele anunţă dezintegrarea mentală de mai tîrziu.

Adolescentul este un., univers de probleme care trebuie înţelese de el însuşi şi de comunitate.

•*k*

Dezvoltarea organismului are iniţial un caracter progresiv, apoi intervin schimbări regresive. De pildă înălţimea maximă este atinsă între 20 şi 36 de ani de către femei şi între 22 şi 36 de ani de către bărbaţi. Forţa musculară ajunge la apogeu la 22—27 de ani. Cea mai mare lăţime a mandibulei apare în jurul vîrstei de 55 de ani iar cea mai mare lăţime a mîinii la 65 de ani. Forţa mîinilor este maximă la 40—45 de ani.

Există şi excepţii, puţine. Dimensiunile urechii cresc permanent. Creşte şi tensiunea arterială — numai în rîndul populaţiilor „civi- lizate“. La populaţiile „primitive* rămâne

constantă de-a lungul întregii vieţi.

Vîrstă şi creaţie

Există oare o vîrstă optimă a creaţiei ştiinţifice, artistice sau într-un sens mai larg, a performanţelor remarcabile într-un domeniu oarecare de activitate ? Întrebarea pusă de nenumărate ori a primit răspunsuri variate. Nu de puţine ori s-a spus că marea ştiinţă sau marea poezie sînt atributele tinereţii. Aceasta este vîrsta curajului de a sparge canoanele, vîrsta la care se caută drumuri noi, uneori aparent absurde.

A. Gide spunea cîndva că toate operele lui au fost concepute în tinereţe. Un punct de vedere similar a fost formulat de Charles Richet : „După 50 de ani ai puţine idei noi ; nu faci nimic altceva decît să te repeţi".

Şi totuşi vîrsta realizărilor maxime pare să fie vîrsta maturităţii. Acesta este rezultatul cercetării lui Dori and pe care 11 reaminteşte Stieglits (1954).

Se pare astfel că fizica şi chimia sînt un domeniu al tinerilor. Da, dar talentul neobişnuit a fost anunţat cu mulţi ani mai înainte. Este un adevăr permanent verificat că marii matematicieni au făcut dovada potenţialului lor înainte de a fi depăşit 30 de ani.

Şi în celelalte ramuri ale ştiinţei descoperirile importante aparţin unor oameni

Tttbdui V

Vîrsta medic a realizărilor remarcabile

BofflPiiîul (ie actíYitaie	Vîrsta medie
Fizicieni şi cliimişti Poeţi, dramaturgi Nuvelisti	48 ani
Exploratori, ruililari Compozitori, actori Clerici, artişti Eseişti, rofonnatori Oameni de stat, medici Filozofi	50 ani ăî
Matematicieni, astronomi	ani
Istorici	52 ani
Naturalişti, jurişti	54 ani
	56 ani
	57 ani
	58 ani

cunoscuţi deja prin realizările lor din tine- | reţe. Este greu de presupus că un om de | ştiinţă, care nu a creat nimic deosebit pînă 3 la 35 de ani, va deveni un arhitect al ştiinţei i mai tîrziu, că va merge pe drumuri pe care j n-a mers nimeni. Blaise Pascal redescoperea j la 12 ani geometria euclidiană şi la 31 de ani * punea bazele calculului intergral. După aceea | n-a mai creat nimic excepţional.

Marile sinteze cer mulţi ani de reflectare, prudenţă, formarea unui sistem de gîndire. | Ele nu pot fi decît opera maturilor. Ch. Dar- win a terminat „Origina speciilor" la 50 de j ani după 28 de ani de cercetări, de observaţii, J de chinuitoare îndoieli.

Şi totuşi... creaţia nu cunoaşte deseori limite de vîrstă. La o extremă sînt copiii supradotaţi, de obicei matematicieni sau calculatori de geniu, muzicieni, la cealaltă filozofii şi scriitorii.

Copiii supradotaţi constituie una dintre cele mai actuale probleme ale lumii noastre. I’rin rolul pe care îl au în dezvoltarea civilizaţiei noastre ei devin o temă socială şi chiar politică. Dintre aceşti copii se recrutează pionierii ştiinţei moderne.

Potenţialul creator scade totuşi cu vîrsta. Ideile novatoare devin mai rare, mai puţin şocante. Nu rareori remarcabile personalităţi ale ştiinţei intră intr-un anonimat aproape total. Este greu de precizat dacă se poate vorbi despre o epuizare reală a spiritului de creaţie, sau dacă nu cumva omul de ştiinţă ajuns celebru nu descoperă avantajele notorietăţii. Poate ambele aspecte se imbină. La urma urmei foarte mulţi dintre făuritorii ştiinţei nu au avut decît una sau două idei revoluţionare. Iar cei mai mulţi dintre acei care şi-au consacrat viaţa ştiinţei nu au avut nici una. Ei au preluat doar sugestiile altora sau, şi mai des, au bătut drumuri larg deschise de alţii.

Geneza actului creator rămîne obscură. Se admite că pe un fond ereditar particular, care include inteligenţă mare, intuiţie, voinţă, imaginaţie, se grefează circumstanţe favorabile. Un geniu nu se poate realiza decît în condiţii favorabile de mediu.

Descoperirea ştiinţifică cere, deseori, mult mai des decît se crede, şi un coeficient de întâmplare

.Dincolo de aparenţe

Cele două sexe ae deosebesc, genetic vorbind, printr-un singur cromozom de sex. El are însă un rol hotărîtor în întreaga noastră existenţă. Ne separă întîi în sexe diferite, cu funcţii distincte în procesul reproducţiei. Conferă apoi fiecărui sesc o anumită rezistenţă faţă de stressuri şi nuanţe temperamentale.

Sigur, fizic bărbatul este mai puternic decît femeia — dezvoltarea masei musculare este favorizată de testosteron. Înseamnă aceasta că bărbatul este superior biologic femeii ? Am fi tentaţi să credem că da. Totuşi, biologic vorbind, femeia este sexul „tare“. Ph. Tobias spunea cîndva că există suficiente dovezi pentru a susţine că în multe privinţe femeile se bucură de o superioritate naturală. Iată cîteva exemple.

în diverse colţuri ale lumii s-a urmărit influenţa mediului asupra creşterii şi s-a constatat că în circumstanţe similare fetele sînt mai puţin vulnerabile decît băieţii. De pildă, în Marea Britanie băieţii din categoriile cele mai nefavorizate se maturează mai încet decît băieţii din mediile favorizate. La fete mediul are o influenţă minimă.Şi mai surprinzătoare a fost observaţia că bombardamentele de la Hiroshima şi Na- gasaki au influenţat mai puţin creşterea fetelor decît pe cea a băieţilor.

Femeile se adaptează mai bine la temperaturile ambiante ridicate decît bărbaţii. Chiar şi la temperaturi eoborîte, femeile rezistă mai bine decît bărbaţii. Cînd temperatura creşte, femeile transpira mai puţin, deoarece au un metabolism bazai mai mic şi deoarece au un număr mai mic de glande sudoripare funcţionale (25%) decît bărbaţii (30%). Mecanismul pare controlat hormonal, deoarece testosteronul administrat bărbaţilor măreşte transpiraţia iar estrogenii o diminuă.

Media de viaţă a femeilor este pretutindeni mai mare decît cea a bărbaţilor. In ţările dezvoltate femeile trăiesc cu 5 ani mai mult decît bărbaţii. Lumea vîrstnicilor este dominată de femei (lumea celor trecuţi de 75 de ani este practic lumea femeilor).

Fiecare sex are o predispoziţie particulară faţă de anumite boli. O parte dintre ele este condiţionată de mutaţii situate pe cromozomul X. Aceste boli apar mult mai frecvent la bărbaţi decît la femei. Cele mai bine cunoscute sînt hemofilia şi daltonismul. Dar aceste tulburări nu reflectă ceea ce am numi predispoziţie, deoarece ele apar sau nu în funcţie de natura celui de al doilea cromozom. Evident în ipoteza în care el este un X normal, tulburarea nu apare.

Sexele diferă însă prin frecvenţa unor tulburări obişnuite. Pe lista bolilor andro- trope figurează printre altele infarctul miocardic, litiaza renală, astmul, gangrena

8 pulmonarei Pe lista tulburărilor gineeotrope se înscriu litiaza biliară, hipertiroidismul, guşa simplă etc.

Cum se explică aceste diferenţe ? Nu avem nici un răspuns exact. Se presupune că potenţialul adaptativ al femeii ar fi condiţionat de prezenţa celui de al doilea X. Deşi cromozomul X suplimentar se inactivează, nu este exclus ca unele regiuni să rămînă active şi astfel să asigure femeii o cantitate crescută de enzime specifice. Este totuşi o simplă ipoteză. S-ar putea ca sensibilitatea sau rezistenţa să fie influenţate de complexul endocrin al fiecărui sex.

In cadrul fiecărui sex există o remarcabilă diversitate. Alături de indivizi înalţi există indivizi scunzi, alături de indivizi slabi există indivizi obezi, alături de indivizi calmi există indivizi explozivi. Ar putea fi clasificată această imensă diversitate ? Antropologii cred că da. De fapt prima clasificare a variabilităţii a fost făcută de Hipocrat (vezi Preda, 1941 ; Săhleanu-Voiculescu, 1977).

La sfîrşitul secolului trecut şi în primele decenii ale veacului nostru au apărut nenumărate clasificaţi!. Cele mai multe dintre ele acceptă ca o realitate biologică două tipuri morfologice polare : unul înalt şi slab-longilin şi unul scund şi gras-brevilin. între ele se găseşte un tip intermediar.

Fireşte, fiecare antropolog are o nomenclatură proprie.

Dintre clasifica ţiile propuse de-a lungul anilor, cîteva au avut o largă circulaţie. Probabil cea mai cunoscută a fost schema propusă de psihiatrul german Ernst Kretschmer.

El a deosebit trei tipuri fundamentale (fig. 16) :

— tipul picnic : scund şi rotund cu faţa plină, cu gît scurt, abdomen proeminent şi membre scurte.

— tipul atletic : înalt, cu reliefuri bine conturate, cu musculatură puternică.

— tipul leptosom : înalt şi subţire, cu pielea palidă, .schelet fragil, sistem muscular slab dezvoltat.

Kretschmer a izolat şi o variantă mai rară, displastică, în care a inclus giganţii, eu- nucoizii., infantilii şi cretinii.

După părerea lui Kretschmer fiecare tip morfologic are un anumit caracter (temperament) şi mai ales o tendinţă particulară spre o tulburare psihică.

Sub influenţa endocrinologiei abia născută, Pende, un endocrinolog italian, a adăugat elementelor morfologice, tonusul glandelor endocrine. El a deosebit patru tipuri :

— tipul longilin stenic, tonic, se distinge printr-o hiperfuncţie fiziologică a hipofizei si a tiroidei şi printr-o bună activitate a suprarenalelor şi a gonadelor.

tipul longilin astenic, hipotonic, se caracterizează printr-o hiperfuncţie tiroidi- auă şi un deficit constituţional suprarenal, gonadic sau paratiroidian.

— tipul brevilin stenic, tonic este rezultatul unei hiperactivităţi gonadale sau hiper-corticosuprarenale.

— tipul brevilin astenic este hipotonic, hipohipofizar, hipotiroidian şi hipogenital.

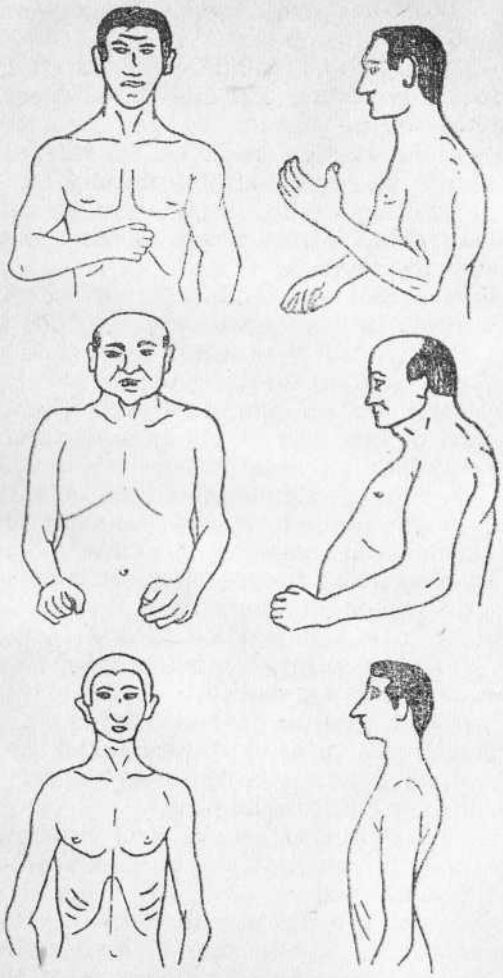


Fig. 16. Tipurile morfologice ale lui Kretschmer — muscular, picnic și leptozom.

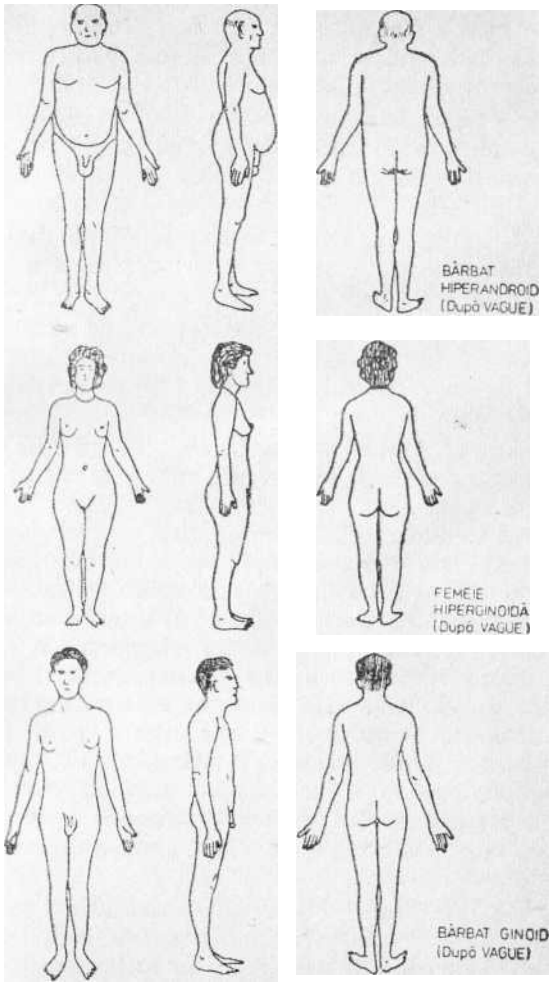


Fig. 17. Tipurile morfologice (după

Vague).

lizat nu înseamnă perfect sexualizat. Ultimul este o excepţie. In marea grupă a indivizilor normal sexualizaţi, Vague diferenţia mai multe subgrupe :

— bărbatul ginoid are note feminine : depunerea adipozităţii în partea inferioară a corpului, rotunjirea formelor, pilozitate redusă etc (fig. 17).

— femeia androidă are cîteva note masculine : obezitate de tip superior, umeri mai largi decît bazinul etc.

Alături de ei există, ceea ce Vague numea varietăţi neregulate, grupe în care au fost incluşi indivizii cu elemente heterosexuale moderate.

Am ales din multitudinea clasificaţiilor cunoscute cîteva, poate cele mai reprezentative. Toate sînt însă arbitrare. Ele nu cuprind decît o mică parte din diversitatea umană. Dacă antropologii ar fi căutat doar elemente de clasificare a variabilităţii umane atunci, poate, biotipologia ar fi avut o oarecare justificare. Dar ei au vrut mai mult, să găsească în morfotip bazele patologiei. Fiecare tip are o sensibilitate particulară pentru o anumită tulburare sau un anumit grup de tulburări. După părerea lui Kretschmer dintre picnici s-ar recruta, preferenţial, mani- acodepresivii, iar dintre leptosomi, schizofrenicii. Atleticii ar fi predispuşi la epilepsie.

Pe baza unor observaţii sporadice, sau selecţionate, s-a afirmat apoi că indivizii înalţi şi slabi sînt predispuşi la tulburări respiratorii şi cardiace, indivizii atletici la insuficienţă cardiacă, iar indivizii scunzi şi supraponderali la tulburări digestive, îndeosebi la ulcer gastric.

Chiar şi evoluţia bolilor infecţioase ar fi condiţionată de biotip. Longilinul prezintă tulburări reduse în timp ce atleticul prezintă un tablou clinic violent.

In sfîrşit, diferenţierea sexuală ar avea şi ea un rol în patologie. De pildă, ulcerul simplu apare la bărbaţii bine diferenţiaţi. Dar ulcerul asociat cu enterocolecistită este în- tîlnit mai des printre bărbaţii cu note gino- ide. Bărbaţii insuficient sexualizaţi ar avea mai multe riscuri de a avea varice. Bărbaţii hiperandroizi ca şi femeile androide, de altminteri, fac mai des diabet zaharat decît bărbaţii normal sexualizaţi şi respectiv decît femeile normal diferenţiate.

Un ultim exemplu, guta, o eroare de metabolism, ar fi observată deosebit de frecvent printre picnicii obezi, hipercorticosu- prarenalii (Milcu—Maximilian, 1967).

Biotipologia s-a născut odată cu medicina modernă. Ea nu a avut niciodată o bază ştiinţifică. A pornit de la observaţii empirice şi a generalizat ceea ce nu se poate generaliza, observaţia individuală. Fireşte nu există o relaţie între morfotip şi tendinţa spre o anumită tulburare. Antropologia clinică nu ştia că multe tulburări sînt condiţionate de o singură mutaţie genică sau de gene care nu intervin în modelarea, morfotipului.

Schreider (1973), care a încercat să înţeleagă geneza şi evoluţia tipologiei, remarca cîndva că tipologia morfologică nu este rezultatul cercetării ştiinţifice a variaţiei umane ci a recunoaşterii intuitive a tipuri-lor, metodă care evocă atitudinea artistului şi nu pe cea a experimentatorului.

Toate tentativele de clasificare ale diversităţii umane, indiferent dacă aveau o coloratură raseologică sau biotipologică, admiteau, mărturisit sau nu, existenţa unui tip ideal. Tipul mediteranean, tipul nordic, tipul picnic sau atletic erau de fapt idealizări ale unei realităţi excepţional de rai’e, dacă cumva există. Se uită că organismul este o capodoperă a evoluţiei dar că deseori această remarcabilă performanţă este relativ fragilă. Evoluţia nu a operat niciodată cu tipuri ideale ci cu unicate mai mult sau mai puţin apropiate de o formă „standard". Unicităţii genetice îi corespunde o unicitate structurală şi funcţională. Privit astfel individul este un succes sau un eşec. Mult mai des decît se presupune indivizii prezintă mici erori de dezvoltare. Alături de cei 2—3»/₀ cu malformaţii majore, alţi 5% — sau poate mai mult — au mici anomalii morfologice. Chiar ceea ce numim „normal" poate fi expresia unor structuri anormale. Schreider (1964), care discuta cîndva acest aspect, vorbea printre altele despre structura ochiului, considerat una dintre cele mai strălucite realizări ale evoluţiei.

Sigur, ochiul este o capodoperă, dar ochiul normal poate fi rezultatul unei combinaţii de structuri standard sau al unei combinaţii de structuri anormale, a unei curburi anormale a corneei dublată de o grosime anormală a cristalinului. Deseori aceste ultime combinaţii duc la eşecuri care reclamă o corecţie artificială.

S-a vorbit deseori despre capacitatea de apărare a organismului şi despre rolul anticorpilor. Aşa cum remarca Medawar (1961) reacţiile imunologice nu sînt însă „minuni de adaptare, aşa cum se presupune adesea[44]. Uneori ele pot genera accidente grave. Medawar aducea în discuţie următorul exemplu.

„Apărarea imunologică a apărut cu mult înainte de naşterea mamiferelor. Mamiferele s-au găsit în faţa unei situaţii inedite. Trebuiau să asigure fecundaţia şi apoi dezvoltarea produsului de concepţie în interiorul organismului, avînd totuşi mecanisme de eliminare a oricărui corp străin (embrionul ar putea fi considerat un corp străin sau o grefă). Mamiferele au „învăţat[14] să accepte embrionul. Din cînd în cînd survin „erori de judecată[44], mama reacţionează imunologic împotriva propriului ei făt. Existenţa reacţiilor imunologice, conchidea Medawar, nu a fost pe deplin conciliată cu viviparitatea[41].

Alteori anticorpii pot ataca organele proprii, tiroida, suprarenala sau gonadele. în asemenea cazuri anticorpii confundă celulele proprii cu celulele străine.

„Pe scurt, spunea Schreider, fiinţa vie, indiferent dacă este vorba despre o amebă sau despre un om, cumulează un ansamblu de caractere fundamentale care poartă marca unei evoluţii, dominate de aleatoriu[14].

O nouă etapă, climaeteriumul

După 30—35 de ani de activitate mai mult sau mai puţin regulată, funcţia ovariană se epuizează. Începe climaeteriumul sau climaxul. Este o etapă de tranziţie între perioada de reproducere şi cea de linişte ova- riană. Ultima menstruaţie marchează debutul menopauzei.

Acest moment este fixat genetic. Mai bine spus ereditatea stabileşte limitele în care se opreşte capacitatea reproductivă.

La începutul acestui secol, menopauza apărea în jurul vîrstei de 40 de ani. Ameliorarea condiţiilor social-economice a antrenat o prelungire constantă a activităţii ovariene. La cele mai multe dintre femeile contemporane menopauza survine în jurul vîrstei de 50 de ani, sau 51,4 ani, de pildă, Ia Basel, în Elveţia. Nu rareori menstruaţia dispare Ia 54— 55 de ani. Probabil aceasta este limita speciei.

Perioada imediat premergătoare menopauzei a fost numită premenopauză iar cea care urmează menopauzei, postmenopauză. Dar modificările ovariene au început cu mult mai înainte. Chiar după vîrsta de 30 de ani numărul celulelor geminale fecundabile diminuă progresiv. Din această cauză numeroase femei sînt sterile la 40 de ani.

Climaeteriumul este o perioadă zgomotoasă cu tulburări multiple, consecutive carenţei de hormoni. Prima fază, a premenopauzei, este condiţionată de ieşirea din circulaţie a corpului galben, sursa progesteronului şi de aparaţia unei hiperfoliculinemii relative. Este o etapă dominată de tulburări neuro-vegetative, de cicluri menstruale abundente, de accentuarea erotismului. După 1—2 ani ciclurile menstruale se răresc şi în cele din urmă dispar — menopauza. Numai rareori menopauza se instalează brusc.

Numeroase modificări somatice, fiziologice şi psihice marchează sfîrşitul perioadei reproductive : tendinţă la obezitate, riduri, o pilozitate abia schiţată pe faţă şi pe restul corpului, involuţia organelor genitale externe şi 17 tulburări neuro-vegetative (bufeuri, transpiraţii, migrenă, palpitaţii). Viaţa psihică se restructurează — memoria diminuă, iniţiativa scade, depresiuni frecvente. Locul libidoului este luat, deseori, de indiferenţă sau chiar negare. Modificarea comportamentului sexual are o bază organică — lipsa de hormoni. Nu este însă singura explicaţie. Un rol important îl are experienţa sexuală anterioară. Dar din nou intervine terenul — 25% dintre femei nu au nici un fel de tulburări.

Deseori femeile la menopauză caută noi domenii de activitate — vor în general să fie prezenţe active în viaţa comunităţii.

Este şi firesc — vor să compenseze ceea ce au pierdut (Milcu—Dănilă—Muster, 1977)

.Andropauza

Este greu de, spus dacă bărbatul trece printr-o perioadă de tranziţie între maturitate şi senescenţă sau dacă nu cumva evoluţia post pubertală este mai mult sau mai puţin lineară. Oricum tulburările atît de polimorfe şi uneori atît de dramatice pe care le cunoaşte femeia lipsesc la bărbat. Singurul punct comun este diminuarea activităţii sexuale. Potenţa poate scădea brusc dar de cele mai multe ori diminuă treptat, anunţînd terminarea perioadei de procreaţie. Limitele individuale sînt extrem de largi. Nu de puţine ori primele semne ale epuizării apar la
55— 60 de ani. Activitatea sexuală se poate menţine însă foarte mult timp, pînă la 80 de ani sau chiar mai mult. Devine, fireşte mai rară. Deseori gerontologii au afirmat că ceea ce realizează tinerii realizează şi bă- trînii cu singura deosebire că ultimii au nevoie de mai mult timp. Mai frecvent decît la tineri performanţele sînt influenţate de mediul ambiant. în orice caz spermatogeneza diminuă şi în testicul a pai' leziuni caracteristice. Fertilitatea se păstrează, nu excepţional de rar, pînă la 90 de ani, deoarece persistă zone de spermatogeneză activă.

Totuşi în această etapă se conturează mai mult sau mai puţin pregnant o gamă de tulburări neuro-vegetative care reamintesc de dimacteriuim : o stare nejustificată de nervozitate — dealtminteri cea mai obişnuită tulburare, insomnii sau din contră o somnolenţă aproape permanentă, palpitaţii, transpiraţi.

Şi această etapă poartă pecetea individualităţii. Mulţi vîrstnici nu-şi reamintesc să fi avut asemenea tulburări.

Apar şi note de feminizare — ţesutul adipos începe să se reliefeze preferenţial pe abdomen şi pe coapse, în jumătatea inferioară a corpului. Elementele caracteristice masculinităţii se estompează.

In această perioada devin manifeste numeroase alte tulburări : diabetul zaharat, hipertensiunea arterială, creşterea frecvenţa infarctului miocardic etc.

Cu toate acestea andropauza nu marchează debutul senescenţei. Bătrîneţea începe acum mult mai tîrziu

Îmbătrînirea

Pînă foarte recent media de viaţă a populaţiilor umane a fost foarte mică- Se presupune că media de viaţă a populaţiilor primitive nu depăşea 17—18 ani. Puţini ajungeau la 40 de ani şi foarte puţini treceau de 50 de ani. Explicaţia o aduce,' în primul rînd, mortalitatea infantilă, extrem de mare — 30—40%. Nici în Roma antică media de viaţă nu era mai mare de 20—22 de ani. Apoi a crescut încet şi a ajuna în secolul trecut, în Europa, la 45 de ani. A urmat o ameliorare dramatică. In ţările dezvoltate media de viaţă este de aproximativ 70 de ani. In ţările în curs de dezvoltare este cu 20 de ani mai mică, iar în Africa nu depăşeşte cu mult 40 de ani. In unele ţări, media de viaţă a crescut considerabil în numai cîteva decenii. Iată evoluţia medie de viaţă din India. în 1941 era de 32,1 ani, în 1950 a ajuns la 41.3 ani iar pînă în 1980 va atinge 52,1 ani.

în acelaşi timp a diminuat mortalitatea infantilă. în regiunile dezvoltate a coborît pînă la aproximativ 2%. în ţările în curs de dezvoltare continuă să rămînă dureros de mare. In

Indonezia în 1978 era de 14%, iar pe alocuri şi mai mare. Este neîndoielnic

însă că, în viitorul apropiat, media de viaţă va fi aproximativ aceeaşi, pretutindeni.

Structura demografică s-a schimbat. La începutul aceatui secol, în ţările dezvoltate, numai 5% dintre locuitori depăşeau 65 de ani. Acum, în aceleaşi regiuni, indivizii trecuţi de aceeaşi limită reprezintă 16% din totalul populaţiei. Şi mai important este (faptul că 70% dintre bărbaţi şi 81% dintre femei ajung la cel puţin 65 de ani.

în curs de numai un aecol longevitatea a crescut considerabil. Acest proces dă o nouă dimensiune individualităţii. Ea pune şi numeroase probleme sociale şi medicale care depăşesc însă limitele teniei noastre (Postelnicii şi eolab. 1969)

Omul descoperă astfel bătrâneţea. El este un privilegiat, deoarece restul animalelor dispar în momentul în care încep să-şi piardă forţa fizică. Aşa cum s-a spus de nenumărate ori, bătrîneţea este un produs al civilizaţiei.

Ce înseamnă bătrîneţea ? Cînd începe ? De ce murim ? Iată cîteva dintre întrebările perene ale biologiei umane asupra căi oi a s-au aplecat eu multă înţelegere biologii şi filozofii, medicii şi psihologii, juriştii şi sociologii... şi care nu a primit încă un răspuns satisfăcător.

Cert am putea aborda bătrîneţea din unghiuri variate şi nesuperpozabile.

° Bătrîneţea ar putea fi considerată

drept o boală, uneori larvară, dar o boală care cuprinde treptat diverse organe şi ţesutul i.

Am putea considera bătrîneţea drept suma maximă a experienţelor pe care le acumulează un individ. Fiecare zi aduce elemente noi. experienţe inedite care lărges

cpermanent orizontul individului, care îi permit să privească altfel lumea în care trăieşte. Sigur, potenţialul biologic diminuă dar universul experienţial creşte. „Bătrînul, spunea cândva G. Abraham, nu este mai slab, ci mai puternic, pentru că a depăşit selecţia naturală şi a rezistat traumatismelor, microbilor, uzurii.“ Este o concepţie optimistă, poate prea optimistă.

Am putea privi apoi bătrîneţea din punct de vedere energetic. Bătrîneţea ar fi rezultatul unei epuizări treptate a potenţialului biologic. Acelaşi Abraham spunea : „Viaţa ar
ii de fapt condamnată să se devoreze pe ea însăşi, pentru că sensul procesului vital ar ii^să ardă propriile lui energii, pentru ca la sfîrşitul vieţii să nu mai rămînă decît resturi, urme biologice din ce în ce mai puţin valoroase şi mai sărace. Totul s-ar reduce la un ansamblu de date deficitare[41].

Fiecare punct de vedere este parţial corect. Îmbătrînirea este în egală măsură o îmbogăţire şi o sărăcire.

Dar de ce îmbătrînim ? Răspunsul nu-1 poate aduce decît genetica, mai exact teoria evoluţiei.

Evoluţia a început cu organisme unicelu- lare. Fiecare celulă este rezultatul diviziunii unei celule şi la rindul ei va genera o nouă celulă. Un ciclu nesfîrşit de diviziuni celulare. Unicelularele sînt nemuritoare, cel puţin sub raport genetic. Dacă viaţa ar fi rămas în acest stadiu pămîntul ar fi fost domeniul unei lumii uniforme, fără nici un fel de perspective. In momentul în care evoluţia a descoperit diferenţierea celulară şi pămîntul a privit uimit primele fiinţe plu- ricelulare şi a „înţeles[14] că va fi martorul celei mai fascinante aventuri a universului, evoluţia, moartea au devenit o necesitate. Evoluţia înseamnă diversitate iar diversitatea presupune experienţe noi. Fiecare individ este sub raport evolutiv un experiment. El transmite descendenţilor lui o nouă variantă a experienţei lui biologice şi trebuie să dispară pentru a permite evoluţiei să caute noi soluţii. Odată cu terminarea perioadei reproductive individul iese din sfera de interese a selecţiei naturale. El nu poate dispare imediat deoarece de existenţa lui depinde existenţa descendenţilor lui. Selecţia naturală a favorizat astfel indivizii care supravieţuiesc un timp oarecare perioadei reproductive. Lungimea acestei perioade este o caracteristică de specie.

Selecţia a fost „obligată" să descopere bătrîneţea şi din necesitatea de a proteja puii. La animalele de pradă îmbătrînirea constituie singura modalitate de a elimina din competiţie animalele mature, puternice, cu multă experienţă, care ar ocupa tot teritoriul. Dacă animalele tinere ar intra în competiţie cu cele mature atunci ar fi obligate să ocupe zonele marginale mai puţin favorabile şi multe dintre ele ar dispare. Înlocuirea unei generaţii cu altă generaţie impune prezenţa unei perioade de tranziţie între sfîrşitul perioadei neproductive şi moarte.

Bătrîneţea şi moartea sînt preţul pe care speciile l-au plătit pentru a evolua, pentru a se adapta mai bine la mediu, pentru a cuceri noi orizonturi mai bune pentru ei şi mai ales pentru urmaşii lor. Din punct de veder

1S
O

eevolutiv individul nu are o valoare deosebită. Are valoare doar specia. A înţelege scopul nu înseamnă a înţelege şi mecanismul. Şi oricît ar părea de surprinzător, biologia a abordat tîrziu acest domeniu. Poate pentru că posibilităţile ei erau reduse ; poate pentru că îmbătrînirea are un caracter ineluctabil ; poate pentru că nu ştia dacă va reuşi vreodată să prelungească perioada activă şi să amîne începutul bătrîneţii.

Toţi biologii sînt de acord că longevitatea este programată genetic. Fiecare specie are propria ei medie de viaţă. în cadrul aceleiaşi specii variaţiile individuale sînt considerabile. In rîndul oricărei populaţii există indivizi care ajung la vîrste extrem de înaintate. Deseori ei provin din familii în care longevitatea depăşeşte semnificativ media populaţiei. Iată unul dintre numeroasele exemple găsite în literatură. în S.U.A. a fost descoperită o familie. ai cărei membri au depăşit aproape toţi 85 de ani, iar unii dintre ei au depăşit 100 de ani. Această particularitate a fost constantă de-a lungul a 14 generaţii. în măsura în care informaţiile sînt demne de încredere, se pare că cei mai mulţi dintre ei au fost activi pînă în ajunul morţii. Se cunosc şi familii în care media de viaţă este foarte scurtă.

S-au studiat şi cîteva populaţii din Cau- caz, America Latină, în care numărul bătrî- nilor trecuţi de 100 de ani este considerabil mai mare decît în restul lumii.

Aceste observaţii au dus la concluzia că fiecare individ se naşte cu anumit potenţial genetic care îi permite, în condiţii favorabile, să atingă o limită maximă. Indiferent de circumstanţele ambiante el nu poate trece dincolo de ceea ce îi permite ereditatea. Inversul, fireşte, nu este adevărat. Un individ care acumulează mai mulţi factori de risc — obezitate, fumat — are puţine şanse să se apropie de plafonul fixat genetic.

Această concluzie larg acceptată în biologia umană este susţinută de studiul gemenilor.

Acum aproape 4 decenii au fost urmăriţi longitudinal ceva mai puţin de 1 500 de perechi de gemeni monozigoţi şi dizigoţi, trecuţi de vîrsta de 60 de ani. Rezultatele cercetării au demonstrat încă o dată că longevitatea este condiţionată genetic. S-a remarcat că gemenii monozigoţi îmbătrînesc la fel şi au o medie de viaţă similară. După dispariţia unuia dintre monozigoţi dispare şi celălalt în curs de 4 ani. Dacă gemenii sînt dizigoţi şi dacă unul dispare, celălalt dispare în medie după 6 ani. Surprinzător este că fenomenul este valabil doar pentru bărbaţi. La gemene nu există o asemenea diferenţă marcată. Fireşte este vorba doar despre medii.

Cînd începe bătrîneţea ? Răspunsurile sînt diferite. Un psiholog spunea cîndva că bătrîneţea începe în momentul în care nu-ţi mai faci planuri de viitor. Psihologic este, poate, adevărat. Biologic, nu. Nu este însă mai puţin adevărat că nici nu avem criterii biologice — singurele care ne-ar permite să găsim răspunsul corect. In lipsa lor putem folosi un criteriu cronologic. El este însă arbitrar. La aceeaşi vîrstă doi indivizi prezintă fenomene involutive diferite. Chiar psihologic vîrsta lor poate fi diferită. Unul creează sau militează pentru o lume mai apropiată de idealul lui, altul a renunţat la orice activitate socială şi preferă să fie un spectator. Sîntem în domeniul normalului. Dar unde am include un copil de 6 luni sau un an cu o boală extrem de rară, progeria, care seamănă cu un bătsrîn de 70 de ani ?

Şi totuşi criteriul cronologic este singurul criteriu practic. Din acest unghi se consideră că bătrîneţea începe în jurul vîrstei de 60 de ani. Se susţine deseori că ar trebui să nuanţăm puţin acest concept. Noi îmbă- trînim segmentai. în timp ce unele organe sau ţesuturi sînt bătrîne altele sînt pline de vigoare. Dacă acceptăm acest concept atunci îmbătrînirea sexuală de pildă, precede, la femeie, cu un deceniu, îmbătrînirea cronologică. îmbătrînirea sexuală coincide cu menopauza (este un punct de vedere pe care cu siguranţă puţine femei îl vor accepta).

Bătrîneţea este, aşadar, un proces inexorabil. Ea înseamnă o reducere treptată a potenţialului biologic — numărul bătăilor cordului diminuă, debitul cardiac scade, elasticitatea arterelor se pierde, ţesutul pulmonar se atrofiază, capacitatea de reproducere se reduce şi frecvent dispare (la bărbat)... Bătrîneţea este un proces individual.

Cum îmbătrînim ? Aceasta este întrebarea cea mai importantă, deoarece, descifrînd mecanismele intime care duc la îmbătrînire şi la moarte, ne vom apropia mijloacele de a transforma bătrîneţea într-o fază activă a vieţii. Răspunsul îl aduce numai studiul celulelor şi al moleculelor. Imbătrînesc oare celulele conform unui ceasornic biologic, specific fiecărei specii şi înăuntru fiecărei
pecii caracteristic fiecărui individ ? Teore- iic: ar putea fi aşa, deoarece tot un orologiu biologic realizează etapele majore ale vieţii

- pubertatea, menopauza etc.

Primele cercetări efectuate pe culturi de celule au scos în relief un fenomen surprinzător — celulele se divid de un număr de ori şi apoi mor. Celulele embrionului uman se multiplică doar de aproximativ 50 de ori. Numărul diviziunilor scade paralel cu vîrsta donorului. Scapă acestei legi doar celulele bacteriene, celulele canceroase şi celulele măduvei osoase. Ele se pot multiplica la infinit. Celulele umane normale au o viaţă diferită. Zilnic sînt eliminate aproape 400 de miliarde de celule roşii şi zilnic se formează acelaşi număr. Neuronii şi celulele muşchilor striaţi nu se reînnoiesc. Ne nastem şi murim cu aceleaşi celule.

Pentru a explica viaţa limitată a celulelor s-au propus două mecanisme. Conform unuia dintre ele, celulele ar include gene particulare, gene ale îmbătrânirii. Nu este exclus ca asemenea gene să existe, dar pare puţin probabil. Spuneam că nu este exclus deoarece pe măsură ce elucidăm universul genetic descoperim fenomene cu totul surprinzătoare. Oricum genele de îmbătrînire vor fi greu de descoperit, la om. La ciuperci senescenţa este condiţionată de mai multe gene. Mai

exact la ciuperci există în citoplasmă, în ADN-ul rnitocondriilor, un factor de longevitate. Dacă acest factor este introdus într-o cultură bătrînă, celulele întineresc. Dar... fenomenul poate fi reprodus doar de cîteva ori, din ce în ce mai greu. Ciudat ! La alte ciuperci s-a descoperit un factor care
grăbeşte îmbătrînirea. Şi ne întrebăm : nu cumva acest factor a existat la începutul evoluţiei dar ulterior a fost eliminat, sau transformat ? Ipoteza nu este cu totul nefondată. O mutaţie a acestui factor ar putea lămuri apariţia progeriei, una dintre cele mai stranii tulburări ale patologiei umane. Este o boală ereditară extrem de rară. Copiii cu progerie sînt nişte bătrîni adevăraţi în miniatură. Ritmul vieţii lor se desfăşoară uluitor de repede şi nu trec niciodată de vîrsta de 20 de ani.

Mai plauzibilă pare ipoteza a doua. In spiritul acestei presupuneri îmbătrînirea este expresia unei acumulări progresive de erori genetice. Teoria propusă de Orgel în 1963 şi numită sugestiv „teoria erorilor ca- tastrofale“ pornea de la o premisă firească, în cursul diviziunilor celulare apar erori în duplicarea ADN-ului şi deci în structura şi funcţia genelor. Dacă eroarea alterează o enzimă indispensabilă unui proces biochimic major, de pildă, activitatea celulei va fi grav perturbată. în timp, frecvenţa erorilor atinge un prag critic şi survine catastrofa. Teoria lui a generat valuri de cercetări. Unele dintre ele au demonstrat că odată cu vîrsta se amplifică incidenţa enzimelor anormale iar „în ajunul" morţii, celulele au numeroase proteine alterate. Se pare totuşi că realitatea biologică este mult mai complexă. De cele mai multe ori sinteza proteinelor este corectă. Modificările observate apar tîrziu, simultan cu îmbătrînirea celulei. Dovada a adus-o studiul hematiilor. Hematiile mature nu au nucleu şi deci nu mai sintetizează proteine. Cu toate acestea proteinele hematiilor bătrîne au anomalii. Îmbătrînirea pare să iie astfel consecinţa acţiunii combinate a erorilor genetice şi a unor procese independente de structurile genetice. Ultimele nu au încă nici o explicaţie.

Îmbătrînirea celulelor

Îmbătrînirea este un fenomen general. Cu multe note locale. De fapt noi îmbătrînim inegal. Unele organe îmbătrînesc mai devreme, altele mai tîrziu. O parte dintre modificările aduse de vîrstă sînt bine cunoscute. Ficatul bătrînilor are o structură diferită de cea a tinerilor. Şi funcţia lui se modifică. Activitatea celulelor diminuă, distribuţia enzimelor se schimbă. Originea acestor alterări este în mare parte o enigmă. Se pare că ele sînt influenţate şi de mediu. Astfel ficatul şobolanului sălbatec îmbătrî- neşte mai încet decît al şobolanului de laborator. Este suficient însă ca ultimul să aibă condiţii mai puţin favorabile — temperatură scăzută, alimentaţie intermitentă — şi ficatul îşi păstrează tinereţea mult timp.

Odată cu vîrsta se modifică şi cristalinul. Cataracta, atît de obişnuită la bătrîni, este rezultatul unor alterări celulare evidente.

In sfîrşit, pentru a mai da un singur exemplu, extrem de important, dealtminteri, pereţii arterelor îşi pierd elasticitatea şi se îngroaşe. Aceste alterări sînt una dintre cauzele frecvente ale morţii bătrînilor. Şi ele sînt produsul unor restructurări celulare profunde.Mediul

în acord cu concepţiile biologiei actuale, mediul poate prelungi longevitatea. Este adevărat că ştim destul de puţin despre mediu. Se ştie de pildă din biologia experimentală, că longevitatea peştilor depinde şi de temperatura apei ambiante. S-a văzut apoi că o alimentaţie hipocalorică încetineşte ritmul de creştere al şobolanilor şi prelungeşte viaţa. Este o nouă confirmare a unui principiu cunoscut de mult — cu cît ritmul de creştere al unui animal este mai rapid cu atît viaţa lui este mai scurtă.

★

Se pare deci că îmbătrînirea implică o serie de factori favorizanţi care grăbesc sau încetinesc un proces condiţionat genetic. Este foarte interesant că o parte dintre accidentele genetice pe care bătrînii le acumulează, tinerii le pot repara. Este greu de spus însă dacă incapacitatea bătrînilor de a-şi corecta defectele genetice este sau nu şi ea produsul eredităţii.

Vîrstă şi boaiă

Gerontologii sînt de acord că tulburările funcţionale ale bătrînilor nu sînt consecinţa proceselor de senescenţă ci a unor procese patologice începute cu mult timp în urmă. Insuficienţa respiratorie poate fi finalul unei bronşite cronice, tolerată foarte bine zeci de ani. Alături de aceste tulburări există şi boli

primare ale vîrstnicilor. S-a vorbit de exemplu despre diabetul zaharat al bătrînilor ca despre o entitate caracteristică vîrstei a treia, deşi diabetul zaharat apare frecvent şi înainte.

în tabelul care urmează, Lindner a prezentat frecvenţa unor boli comune înainte şi după 60 de ani.

Tabelul VI

Frecvenţa unor boli consune înainte şi dnpă 60 «le ani (după O. Lindner)

	[illegible]	[illegible]	Femei	
			sub 60	peste 60
Insuficienta cardiacă	22.0	78,0	19,1	80,9
Hipertensiunea arterială	36,0	64,0	25,6	74,4
Diabet zaharat	36,5	63,5	26,5	73,5
Infecţii ale căilor urinare	74,3	25,7	40,4	59,6
Arterioscleroza	7,5	92,5	11,4	88,6
Insuficienţa coronariană	45,5	54,5	25,0	75,0
Hepatita cronică	54,5	35,5	51,5	48,5
Emfizem pulmonar	25,2	74,8	17,8	82,2
Pneumonie	41,8	58,2	26,3	73,7
Spojidilită anchllozantă	43,8	56,2	37,7	62.3
Carcinom	33,8	05,2	18,4	81,6
Apoplexie	24,5	75,5	8,5	91,5
Infarct miocardic	32,5	67,5	—	100,
Varice	38,0	62,0	41,8	58,2
Litiază biliară	46,7	53,3	41,2	58.8
Obezitate	61,8	38,2	57,4	42,6
Guşe	26,3	73,7	38,9	61.1

Un loc important pe lunga listă a bolilor bătrînilor este ocupat de tulburările psihice. Datele care urmează nu pot fi generalizate, deoarece psihiatrii nu au ajuns încă la

un consens asupra clasificării tulburărilor mentale şi nici asupra diagnosticului lor. Dincolo de toate rezervele este cert că frecvenţa acestor tulburări este mare : psihoza maniaco-depresivă, 13,6 ± 6,4‰ ; nevrozele, 89,3 ± 16,l‰o ; dementele vasculare şi degenerative, 45,6 ± 11‰. Mulţi dintre ei vor fi spitalizaţi.

Am putea spune că fenomenul este firesc. Este firesc deoarece este o consecinţă a leziunilor progresive din creier şi pentru că viaţa activă devine mereu mai limitată, izolarea socială se accentuează, legăturile familiale tind să se dizolve. Se adaugă şi dificultăţile sociale economice. Uneori aceşti bătrîni se sinucid. Datele publicate în Europa occidentală sînt concludente. Aproximativ 25% din totalul sinucigaşilor din R. F. Germania, din Franţa, din Anglia şi din Ţara Galilor este format din bătrîni. Totuşi, procentul este mai mic decît cel al adulţilor. Motivele sînt altele.

Am reamintit aceste date deoarece comunitatea trebuie să se aplece cu mai multă înţelegere asupra celor care se apropie de final.

Riscuri

Întreaga evoluţie umană a operat- cu riscuri. Vînătorul sau pescarul primitiv dacă nu dispărea în urma unei infecţii putea cădea pradă animalelor sălbatice. Omul m©- dern are alte riscuri : de a muri într-un accident de automobil, de muncă, de a face 8 tulburare gravă indusă de mediul artificial în care trăieşte etc. Riscurile au existat şi vor exista întotdeauna. întrebarea este alta : ce risc acceptăm. Fumăm, deşi ştim că riscul de a muri de cancer pulmonar este considerabil. Alcoolismul a devenit în multe colţuri ale lumii un obicei, deşi are efecte devastatoare etc.

Să dăm însă definiţia riscului. Prin risc se înţelege probabilitatea apariţiei unui eveniment oarecare, boală, moarte etc. Privit de pe poziţiile biologiei, riscul implică constant un coeficient genetic oarecare, uneori aproape neglijabil, alteori foarte important. Aşa cum am spus de multe ori, marea majoritate a bolilor au şi un suport ereditar. Definirea bolii nu este aşa de simplă cum s-ar părea. Vom da una dintre definiţiile cele mai cunoscute. Ea aparţine lui Manuilă. Boala este un ansamblu de fenomene anormale, fizice sau psihice, provocate de una sau mai multe cauze endogene sau exogene,
în general, dar nu necesar cunoscute şi care pot fi însoţite de modificări patologice, funcţionale biochimice sau morfologice, din care rezultă manifestări obiective numite simp- tome, al căror caracter relevă atît natura bolii cît şi reacţiile proprii ale individului (Manuilă, 1970). Patologicul este astfel opusul normalului.

Fiecare dintre noi are un risc oarecare de a face o boală şi de a muri înainte de a atinge limita maximă fixată genetic.

Pînă foarte recent exista, în ţările dezvoltate, un risc considerabil de a dispare în primii ani de viaţă, victimă a unei infecţii. Acest risc există în continuare pentru copiii născuţi în ţările în curs de dezvoltare. El scade însă permanent, ca o consecinţă directă a marilor progrese ale medicinei. Este suficient să se reamintească ciuma, variola, marile coşmare ale secolelor trecute care au dispărut sau sînt pe cale de dispariţie.

A diminuat şi riscul de a muri de o infecţie. In Elveţia de pildă, după datele lui Brooke (1976), între 1927 şi 1930 din 100 000 de nou-născuţi băieţi, 6 142 mureau din cauza tuberculozei pulmonare. Numărul fetelor cu acelaşi destin era ceva mai mare — 6 381. Un sfert dintre băieţi dispăreau înainte de a împlini vîrsta de 21 de ani, în timp ce un sfert dintre fete mureau înainte de a împlini 18 ani. Deci 6% dintre toţi nou-năs- cuţii aveau să moară de tuberculoză. Riscul a

scăzut masiv între 1969 şi 1972, cu 89% pentru băieţi şi cu 94% pentru fete.

Riscul de a muri de pneumonie era ceva mai mare între 1927 şi 1930 decît riscul de a muri de tuberculoză. Din 100 000 de băieţi
O 510 mureau în urma unei pneumonii ; din 100 000 de fete mureau din aceeaşi cauză 6 762. Ulterior riscul a scăzut. Dar şi acum 2,5»/o dintre nou-născuţi vor fi victimele pneumoniei.

Se moare mai rar de tuberculoză sau de pneumonie decît acum cîteva decenii, dar se moare mai des de infarct miocardic, de cancer.

Infarctul miocardic

Frecvenţa infarctului miocardic variază considerabil de la o regiune geografică la alta. O asemenea distribuţie sugerează că infarctul este condiţionat de factori mezolo- gici şi secundar de teren. în Europa occidentală de pildă, frecvenţa anuală este de 5‰ printre bărbaţii de 45—55 de ani (fig. 18). incidenţa este mai mare în ţările anglo- saxone decît în Europa de sud. După mulţi ani de cercetări intense s-a stabilit că apariţia dramei cardiace este favorizată de mai mulţi factori : vîrstă, sex, nivelul colesterolului, tensiune arterială, tabagism, diabet zaharat. Indivizii care acumulează mai mulţi factori favorizanţi au un risc considerabil mai mare, uneori de 100 de ori mai mare de a face infarct decît acei care nu au acumulat nici unul. Dintre factorii enumeraţi mai sus numai diabetul şi uneori şi hipercoleste- rolemia implică un coeficient ereditar.

Astfel, infarctul miocardic este una dintre bolile civilizaţiei. Dar el este în acelaşi timp şi o dovadă a limitelor adaptabilităţii umane (fig. 19).Cancerul

Fig. 18. Frecvenţa infarctului miocardic la bărbaţii sub 65 de ani (după datele Centrului din Heidelberg al OMS-ului. 1975).

----------UJNt-PUPĂ INFARCT----------i

Fig. 19. Rata de supravieţuire după infarctul miocardic la bărbaţii sub 65 de ani (după datele Centrului din Heidelberg al O.M.S.-ului 1975).

u l u i a s c u n d e n u m e r o a s e n e c u n o s c u t e . S e c r e d e d i n c e î n c e m a i i n - s i s

tent că marea majoritate a tumoril

or ma-ligne sînt induse de mediu:

, fumat, alcool, radiaţii ionizante agenţi chimici, terapeutici. Est

e t

a e
p r
r e
o -
a d
p i
e t
a
s r
i e ,
g
u
r n
u
c
ă s
î
t n
u t
m
o e
r x
i p
l r
e e
s
n i
u a

s u
î n
n e

i e
,
a
n d
o e
m ş
a i
l
i n
i u

e e
r s
e t
d e
i
- e
t x
a c
r l
e u
s
t
r c
a a
n
s e
m r
i e
s d
i i
b t
i a
l t

va dezvolta tumora. Aceasta nu își
ea să favorizeze locul în care se

e a m n ă c ă s t r u c t u r i l e g e n e t i c e n u s î n t i m p l i c a t e î n a p a - r i ț i a ș i d i f u

ziua tumorii. Intr-un număr relativ restrâns de cancere apar anomalii

i
c
u
m

r
i
s
c
u
l

d
e

a

f
a
c
e

c
a
n
c
e
r

d
e
p

l
i
i

c
r
o
m
o
z
o
m
i
a
l
e

c
a
r
a
c
t
e
r
i
s
t
i
c
e
.

O
r

inde de vîrstă şi de sex şi creş

te paralel cu vîrsta. La femei î

n	n
s	t
ă	
	î
c	n
a	
n	j
c	u
e	r
r	u
u	l
l	
	v
d	î
e	r
	s
s	t
î	e
n	i
a	d
p	e
a	
r	3
e	0
f	d
r	e
e	
c	a
v	n
e	i

şi un sfert din-tre ele dispar	înainte de a împlini vîrsta de 4

2 de ani. **Ciroza** ficatului A ceastă boală a devenit mult mai

f	m
r	ă
e	t
c	a
-	t
v	e
e	
n	d
t	e
ă	
	s
d	e
e	c
c	o
î	l
t	.
î	D
n	a
	c
u	ă
r	
m	î
ă	n
	t
c	r
u	e
o	1
	9
j	2
u	7

— 1930 risc ul de a muri de circ oză era de 1% acum este de 2%. Iată

în încheiere probabilitatea de a m

uri de una dintre următoarele cauze

-
o
k
e
,
1
9
7
6
)

(
d
u
p
ă

B
r
o

a	Bărbaţi	Femei
monară	1/147	1/273
	1/40	1/41
	1/43	1/196
luodenal	1/143 ■	1/187
ată	1/36	—
		1/29

Sinuciderea

Sinuciderea rămîne un fenomen de excepţie. în Europa occidentală rata de sinucidere este 11/100 000. în Marea Britanie şi Ţara Galilor se sinucid anual 5 000 de persoane şi alte 40 000 încearcă să se sinucidă, în măsura în care există date, acestea reflectă diferenţe geografice importante. Astfel cel mai mare număr de sinucigaşi îl dă Berlinul Occidental iar cel mai mic Italia şi Irlanda (Kenneth şi Jones, 1975).

Sinuciderea este influenţată de factori diverşi : sexul (bărbaţii se sinucid mai des decît femeile), vîrsta (bătrînii constituie o cotă impresionată dintre cei care aleg o moarte violentă); alcoolismul, tulburările mentale şi... profesia. S-a observat că medicii se sinucid mult mai frecvent decît restul populaţiei. Din fiecare 50 de medici unul se sinucide (datele sînt valabile pentru S.U.A. şi Europa occidentală). Este greu de spus de ce. Se presupune că medicii se sinucid mai des deoarece mulţi dintre ei se droghează.Contrar aşteptărilor cele mai multe sinucideri au loc primăvara şi la începutul verii şi nu toamna sau iarna.

★

Pe de altă parte sîntem expuşi unei game impresionante de pericole create de noi înşine. Poluarea, în accepţiunea cea mai largă a termenului este vinovată de numeroase tulburări grave uneori mortale ; fumatul ucide anual milioane de oameni, în unele colţuri ale lumii drogurile sînt un „blestem[14].

O poziţie privilegiată revine radiaţiilor ionizante — razele X, de pildă, atît de mult folosite în medicina modernă.

Efectele devastatoare ale acestor radiaţii au fost remarcate curînd după descoperirea lor •— razele Rontgen au fost descoperite în 1896. De atunci s-a acumulat un material faptic uriaş care demonstrează că radiaţiile ionizante acţionează asupra structurilor genetice inducînd fie mutaţii genice, ori oro- mozomiale, fie malformaţii congenitale, sau, în cazuri extreme, moartea.

O doză unică de 470 rads antrenează moartea în două săptămâni a $50y_0$ dintre persoanele iradiate. Cu eît doza este mai mare cu atît este mai mică perioada de supravieţuire : după 1 200 rd — o săptămînă ; după 2 000-—5 000 de rd — 3— zile ; după o iradiere de 4 500 rd — 35 de ore, aceasta fiind cea mai mare doză primită accidental vreodată.

Iradierile cu doze foarte mici — 1—5 rd • —■ nu au nici un fel de consecinţe vizibile. Dozele sub 100 rd antrenează o diminuare a numărului de leueocite dar tabloul hematologic se normalizează în cîteva săptămîni.

Pe termen lung radiaţiile măresc riscul apariţiei leueemiei — pragul a fost stabilit la 100 rd în doză unică — şi a altor neoplazii maligne. Creşte şi frecvenţa cataractei la indivizii iradiaţi cu raze beta şi cu neutroni. Cercetările experimentale au arătat apoi că radiaţiile reduc şi durata de viaţă.

După cîteva decenii de cercetări s-a stabilit o concluzie cu imensă valoare practică — se pare că nu există prag dincolo de care radiaţiile au efecte, negative.

Pentru a înţelege semnificaţia acestor valori trebuie pornit de la premisa că un individ este supus unei iradieri naturale anuale foarte mici — 100—300 milirads — radiaţiile provenind din razele cosmice, din sol etc. Există şi cîteva regiuni — Kerala în India —- în care radiaţiile naturale sînt mult mai mari.

Multe profesiuni implică o iradiere suplimentară : radiologii, minerii, operatorii de televiziune, piloţii. De pildă un pilot “care zboară la 9 000 m altitudine primeşte anual alţi 400—500 mrd, sau chiar 8 000 mrd, în timpul unei furtuni solare.

25—30% dintre locuitorii ţărilor dezvoltate sînt iradiaţi medical în fiecare an. Variaţiile geografice sînt considerabile. In cursul unei radiografii pulmonare obişnuite sau a unei radiografii dentare organismul primeşte 200—300 mrd, iar pentru o radio- scopie mult mai mult.

în sfîrşit iradierea mamei în timpul unei sarcini poate schimba destinul unui individ.

Se pare că o parte dintre copiii care fac leucemie au fost iradiaţi în timpul vieţii intrauterine.

Exemplele date demonstrează că, uneori, poate mai des decît credem, realizările civilizaţiei noastre au şi efecte negative. Beneficiile fiecăruia dintre marile progrese ne privesc pe noi toţi. Riscurile sînt însă deseori individuale

.întrebări pentru azi

Am vorbit pînă acum despre individul natural, individul produs al evoluţiei, membru al unei populaţii, cu o combinaţie genetică cu totul particulară. Universul genetic este constituit din unităţi materiale, cromozomi şi gene, susceptibile de modificări, dovadă numeroasele mutaţii spontane şi induse. Evident mutaţiile sînt produsul hazardului şi, ca atare, au aproape întotdeauna efecte perturbatoare. In momentul în care s-a înţeles că unitatea genetică „elementară[1]* este gena, la orizont se contura cea mai fascinantă perspectivă a ştiinţei, controlul eredităţii. Dar puţini, foarte puţini geneticieni credeau că noi vom reuşi vreodată să intervenim în microcosmosul ereditar. Rezervele lor, aparent, erau justificate. Deşi ştiam şi ştim încă mult despre natura cromozomilor şi a genelor ştim totuşi foarte puţin. Oarecum surprinzător nu ştim care este numărul exact de gene al genomului uman şi cu destul de puţine excepţii nici pe ce cromozomi sînt situate. Ştim însă extrem de mult despre universul genetic al unor bacterii şi al cîtorva virusuri : numărul exact de gene, succesiv unea lor şi chiar secvenţa elementelor constitutive ale genelor. Apoi, într-o uluitoare seriede performanţe s-au sintetizat primele gene ; ele au fost inserate în cromozomul unor bacterii banale şi au început să funcţioneze. In acest fel bacteriile au devenit producătoare de hormoni, de pildă. De aici pînă la om drumul este însă extrem de lung şi extrem de complicat. Poate de aceea chiar şi acum mulţi geneticieni sînt de părere că restructurarea eredităţii umane aparţine unui viitor foarte îndepărtat. Mai mult, se aud multe voci care susţin că sub presiunea implicaţiilor morale şi sociale pe care le antrenează manipulările ereditare, omul va rămîne întotdeauna în afara oricărei forme de control genetic. Este greu de anticipat poziţia generaţiei sau generaţiilor viitoare. Nu este deloc exclus ea părerile lor să fie mai mult sau mai puţin diferite de cele ale noastre şi ca atare să accepte transformarea eredităţii umane. O parte, cel puţin, dintre metodele cunoscute vor fi utilizate şi în biologia umană.

Ce înseamnă însă manipulare genetică sau inginerie genetică, termeni intraţi spectaculos în viaţa ştiinţifică a acestui sfîrşit de secol ? Răspunsul este simplu : transmiterea pe cale nesexuată a acidului deoxiribonucleic, mai exact a unui număr oarecare de gene sau a unei singure gene, cu acţiune specifică, desigur.

Ingineria genetică este rezultatul unui lung şir de excepţionale descoperiri — natura materialului genetic, codul genetic, enzimele restrictive — enzime care „taie“ molecula de ADN străin în puncte bine definite şi a unor noi tehnici care au făcut posibilă sinteza genelor. In etapa actuală a cercetărilor ingineria genetică se rezumă la transferarea unor gene într-o bacterie. Dacă gena funcţionează ea asigură sinteza unor proteine pe care bacteria nu le-ar fi produs niciodată. Bacteriile devin astfel mici uzine de hormoni, enzime... „Noile linii tehnologice" produc deja insulină, somatostatină etc.

Transferul de gene se înscrie printre cele mai fascinante realizări ale geniului uman, o realizare cu consecinţe greu de conturat, care generează în acelaşi timp şi entuziasm şi nelinişte. Discuţiile asupra impactului politic, social şi moral al ingineriei genetice au început mai înainte ca genetica să anunţe lumea că ereditatea a intrat în cîmpul experienţelor. Ele nu depăşeau însă lumea specialiştilor, de fapt a unui foarte restrîns număr de geneticieni. In momentul în care transferul de gene a devenit o realitate întreaga comu-, nitate ştiinţifică şi neştiinţifică s-a simţit obligată să ceară explicaţii asupra perspectivelor ingineriei genetice şi să-şi expună punctul de vedere. Este o atitudine firească. Ştiinţa există prin comunitate şi ar trebui să existe pentru comunitate.

Să revenim însă la temele majore ale ingineriei genetice.

Corectarea defectelor ereditare

Bolile ereditare sînt consecinţa accidentelor genetice. Şi sînt inevitabile. Au făcut parte din istoria omului şi-l vor însoţi de-a lungul întregii lui evoluţii. Frecvenţa lor nu a fost prea mare. Se pare însă că frecvenţa lor va creşte continuu. Firesc, deoarece handicapaţii genetic au mereu mai multe şanse săsupravieţuiască şi să se reproducă şi implicit să transmită mutaţiile lor generaţiilor următoare. Firesc, deoarece numărul factorilor mutageni creşte permanent. Procentul bolilor ereditare Va putea atinge în generaţiile următoare valori greu de tolerat de către populaţiile umane. Iată un singur exemplu. Hemofilia este o tulburare gravă întîlnită aproape întotdeauna printre bărbaţi. Pînă la introducerea terapiei specifice — un concentrat de factor VIII, care intervine în procesul de coagulare şi care este absent la hemofiliei — bolnavii mureau înainte de a atinge perioada de reproducere. Numărul bolnavilor era foarte mic. Acum hemofilicii duc o viaţă aproape normală.

Fireşte, trebuie să se găsească o soluţie adecvată care să permită hemofilicilor să aibe copii şi în acelaşi timp, care să nu mărească frecvenţa mutaţiei. Pentru multe tulburări ereditare soluţia a fost găsită : cercetarea structurii genetice a embrionului, mai exact a celulelor din lichidul amniotic, lichidul care înconjoară embrionul şi fătul. în ipoteza în care există o anomalie cromozo- mială sau un defect biochimic sarcina va fi întreruptă. Dar din raţiuni uşor de înţeles, cercetarea se face doar în circumstanţe speciale : după ce mama a născut un copil cu o anumită tulburare ereditară sau cînd mama are peste 40 de ani, vîrstă peste care creşte riscul de a naşte un copil malformat. Metoda este complicată şi nu lipsită de riscuri. De aceea poate, în viitorul apropiat se vor căuta alte căi de a studia embrionul, mai simple şi mai inofensive. Trebuie să le găsim deoarece multe erori genetice antrenează leziuni ire-
versibile ale creierului sau împiedică dezvoltarea normală a organelor — inima... Acum sîntem obligaţi să întrerupem istoria produ- sului de concepţie. Sperăm însă ca mîine să corectăm defectul genetic.

Cum ?

Teoretic, vorbim despre potenţialul geneticii contemporane, pe două căi — prin trans-formare şi prin transducţie. în prima eventualitate se introduce ADN-ul direct în celulă ; în cea de a doua transferul reclamă participarea ca vector a unui virus.

Transformarea microorganismelor nu ridică dificultăţi deosebite. Transformarea organismelor superioare continuă să rămînă un simplu deziderat. S-a reuşit doar schimbarea culorii petalelor petuniilor : albul unei varietăţi a fost transformat în roşu. Chiar această performanţă a reclamat un mare număr de exper imente — 13 000 pentru a avea doar 5 succese. Toate tentativele de transformare a mamiferelor au eşuat. Deocamdată.

Transducţia este un fenomen bine cunoscut la bacterii. Există viruşi — aşa-numiţii viruşi temperaţi — al căror material genetic se fixează în puncte specifice ale cromozomului bacterian şi acolo se replică. După cîtva timp virusul bacterian (bacteriofagul) se desprinde de

cromozom şi simultan ,,ia“ cu el şi cîteva gene ale gazdei. Apoi infectează o nouă celulă şi ciclul reîncepe. De data aceasta transferă şi genele primei gazde. Noua bacterie devine astfel capabilă să sintetizeze o nouă enzimă sau cîteva noi enzime, în ipoteza în care nu avea genele care controlează sinteza lor. Teoretic vorbind prin transducţie s-ar putea
transfera unui bolnav cu o eroare metabolică, gena necesară restaurării lanţului metabolic. O experienţă efectuată în urmă cu cîţiva ani sugera că transferul este într-adevăr posibil. S-au cultivat celule ale unui copil cu galactozemie — o tulburare ereditară condiţionată de deficienţa unei enzime specifice. Transportor a fost un virus care infectează o bacterie banală, Escherichia coli. Virusul are însă capacitatea de a sintetiza galactoză, deoarece are genele necesare. Virusul eliberat din bacterie poate transporta chiar genele absente în celulele cultivate. Dacă aceste gene sînt acceptate de celulele deficiente procesul biochimic se normalizează. Aşa s-a şi întîmplat. Dar, numai un număr foarte mic de celule au fost transformate. Iar în alte experienţe rezultatele au fost mai puţin concludente.

Transformarea şi transducţia, aşa cum sînt folosite acum, au o valoare mai curînd teoretică decît practică. Ele demonstrează că defectele genetice pot fi corectate. Speranţa este întreţinută şi de experienţa următoare. Există un virus care determină apariţia unei tumori benigne la iepure. Acelaşi virus are o genă care controlează sinteza arginazei, o en- zimă care intervine în metabolismul argininei. Virusul injectat altor mamifere măreşte concentraţia arginazei în organism, fără să determine şi apariţia tumorii. Observaţia a generat presupunerea că inocularea virusului copiilor cu hiperangininemie, o tulburare metabolică condiţionată de deficienţa argininei, caracterizată şi printr-o înapoiere mentală, ar putea corecta fenomenele clinice. Virusul a fost inoculat unui copil cu hiperar-
gininemie, dar concentraţia sanguina a enzimei nu a crescut. Interesant însă, în culturile de celule ale aceluiaşi copil, virusul a antrenat o accentuare a activităţii enzimei.

Marile noastre speranţe sînt legate de ingineria genetică în accepţiunea ei strimtă. Spre deosebire de metodele descrise anterior, ingineria genetică a deceniilor viitoare va folosi pe scară largă gene sintetizate artificial. Ele vor fi inserate în cromozomi după secţiunea lor în puncte specifice.

Deocamdată ingineria genetică nu a depăşit faza experienţelor.

In prima etapă ingineria genetică va corecta defectele ereditare. Dar după aceea ? Nu cumva se vor transfera genele care controlează procesele biochimice specifice ale creierului şi astfel se va ameliora dramatic coeficientul de inteligenţă al unor indivizi selecţionaţi ? Nu cumva se vor transplanta genele care controlează memoria sau — de ce nu ? — gene necunoscute încă care vor modifica în- tr-un anumit sens comportamentul ? Nu ştim. Ştim doar că înainte de a începe modelarea omului va trebui să analizăm lucizi toate con- secinţele sociale şi morale ale ingineriei genetice.

Predeterminarea sexului

Aşa cum am spus mai înainte sexul este determinat de natura celor doi cromozomi de sex. Un singur Y va transforma progonada în testicul şi acesta la rîndul lui va prelua masculinizarea întregului organism. Cum Y~ul este prezent doar în spermatozoizi, se pararea celor două feluri de celule germinale masculine va fi suficientă pentru predeterminarea sexului.

Deocamdată în ciuda unui număr imens de experienţe nu s-a descoperit nici o metodă de diferenţiere certă a spermatozoizilor vii, am spus vii, doarece spermatozoizii fixaţi pot fi deosebiţi cu un grad relativ mare de siguranţă. Nimeni nu se îndoieşte însă că foarte curînd va deveni posibilă alegerea sexului copilului.

în faţa acestei perspective sociologii şi psihologii din diverse colţuri ale lumii au studiat preferinţele părinţilor. Rezultatele primelor anchete, efectuate acum cîţiva ani, au fost cele aşteptate. Cei mai mulţi părinţi vroiau băieţi. Raportul dintre numărul dorit de băieţi şi de fete este puternic influenţat de situaţia economică a ţării. în ţările în curs de dezvoltare raportul dorit de băieţi/fete se apropia uneori de 50/1. Nimic neobişnuit deoarece băieţii sînt o forţă de muncă mai importantă decît fetele. în ţările industrializate, raportul scădea la 3/2—4/2, în favoarea băieţilor. în 1973 în S.U.A., de pildă, 50% dintre mame preferau un băiat, o treime preferau fete şi numai o treime vroiau o familie echilibrată. Ulterior în 1977, o nouă cercetare a dat rezultate similare. Un studiu similar a fost făcut şi în Ungaria. Şi acolo 60% dintre mame preferă băieţi.

în Filipine mamele preferă fete. Dealt- minteri şi la alte populaţii de origine spaniolă există aceeaşi tendinţă.

S-a urmărit în acelaşi timp relaţia dintre vîrsta mamei şi opţiune şi s-a remarcat că în U.S.A. femeile tinere — sub 30 de ani —

au o preferinţă mai accentuată pentru băieţi decît mamele mai în vîrstă.

Taţii au o înclinare şi mai accentuată pentru băieţi, cel puţin în S.U.A.

Explicaţia acestui fenomen este extrem de complexă. Aşa cum spuneam, preferinţa mamelor din ţările în curs de dezvoltare pentru băieţi are un substrat economic. In ţările dezvoltate aceeaşi preferinţă pare să reflecte concepţiile părinţilor despre rolul şi valoarea socială a fiecărui sex şi mai puţin aportul lor economic.

Oricum predeterminarea sexului va fi posibilă foarte curînd. Este greu de spus dacă ea va fi utilizată sau nu, deoarece ar putea perturba echilibrul între sexe cu consecinţe sociale, morale şi economice imprevizibile. Nu este exclus ca ea să fie totuşi utilizată în împrejurări excepţionale — părinţii au mai multe fete şi vor şi un băiat, de pildă. Dar, excepţiile vor deschide drumul altor excepţii.

A intrat în medicina umană fecundarea artificială, metodă folosită de mult în zootehnie. Tehnica este relativ simplă.

Există numeroase femei care au trompele blocate. Ca atare ele sînt sterile. în asemenea cazuri se poate preleva un ovul de pe suprafaţa ovarului. Apoi el este fecundat în laborator cu spermatozoizii soţului. După fecun- daţie, oul este transplantat în uterul femeii. Dacă transplantul se efectuează în momentul în care uterul este apt de gestaţie embrionul începe să se dezvolte normal.

Primul copil s-a născut în 1977. Alţii sînt aşteptaţi. Se pare însă că în Italia s-au născut deja mai multe zeci de copii concepuţi artificial.

Reacţiile lumii medicale au fost entuziaste. Fecundarea în laborator va permite multor femei sterile să aibe copii. Metoda în sine nu pune nici un fel de probleme particulare. Ea are un caracter profund umanist.

Dar... In urmă cu cîţiva ani s-au născut în Anglia trei copii din mame „adoptive[44]. Metoda este similară. Cu o singură deosebire majoră —oul fecundat a fost transferat în uterul unei mame adoptive — în uterul unei femei străine, care a acceptat să poarte o sarcină care nu era a ei. Fireşte pentru a purta sarcina, ea a fost pregătită înainte hormonal. De data aceasta a fost încălcat un principiu biologic şi a generat numeroase întrebări. Al cui este copilul ? Al femeii care a donat ©vulul sau al femeii care a dus sarcina ? Care este responsabilitatea părinţilor biologici dacă

mama adoptivă moare în timpul naşterii ? Nici una dintre aceste întrebări nu a primit un răspuns satisfăcător.

Fecundarea „in vitro“ deschide drumul manipulării genetice a embrionului, manipulare care ridică întrebări la fel de complexe ca şi ingineria genetică — de fapt controlul embrionului aparţine ingineriei genetice.

Cele mai multe şi cele mai îngrijorătoare probleme le pune donarea —- dezvoltarea unui individ dintr-o celulă nefecundată. Cercetările experimentale realizate la broască, încă de acum cîteva decenii, au demonstrat că acest tip de reproducere este eu totul posibil.

S-a extras nucleul unei celule somatice — a unei celule din intestin — şi apoi a fost transplantat într-un ovul denucleat şi iradiat cu raze ultraviolete. în acest fel s-au eliminat

toate elementele genetice ale ovulului. Celula s-a dezvoltat şi a generat un individ absolut identic genetic cu individul care a donat nucleul. Se pot crea astfel serii de indivizi identici.

Perspectiva pare însă foarte îndepărtată şi este îndoielnic că va fi folosită vreodată în biologia umană.

Legile evoluţiei au fost sfărîmate. Ceea oe evoluţia a făurit lent, după „ezitări[44] şi „eşecuri[14] va putea fi remodelat în acord cu propriile noastre scopuri. Să nu ne imaginăm însă că ingineria genetică va deveni vreodată o soluţie de rutină, chiar pentru corectarea defectelor genetice. Este greu de presupus că genetica de mîine va reuşi să controleze structura genetică a tuturor embrionilor sau că va normaliza procesele genetice perturbate de mutaţii. Un asemenea deziderat va depăşi posibilităţile ştiinţei. Să nu uităm că la sfîrşitul secolului viitor pămîntul va adăposti cel puţin 10 miliarde de oameni.

Cu siguranţă vor exista beneficiari. Dar cine ? Pe ce criterii vor fi aleşi ? Trebuie să recunoaştem că nu sîntem pregătiţi să răspundem la aceste întrebări.

Ingineria genetică abia s-a născut şi ne promite că va ameliora destinul speciei noastre. S-ar părea că promisiunile ei sînt simple himere. Nu. Trăim o perioadă în care descoperirile se succed într-un ritm halucinant. Iată o dovadă.

Cu ocazia centenarului Academiei de Ştiinţe din Washington, E. L. Tatum, unul dintre pionierii biologiei moleculare, a conturat realizările geneticii. în încheiere el a spus : „în viitoarea sută de ani pot fi aşteptate mari progrese în controlul proceselor mutaţionale, în descifrarea şi sinteza determinanţilor genetici şi în dezvoltarea tehnicilor de introducere a noilor determinanţi genetici în genomul organismelor vii. Viitorul program centenial al acestei Academii ar putea foarte bine să includă un simpozium asupra «Ingineriei genetice şi controlului evoluţiei»". Era în 1963. în numai 10 ani ingineria genetică este o realitate (Maximiiian, 1978)

.Viitorul

Trăim o perioadă hotărâtoare pentru destinul speciei noastre : nu ştim unde se va opri creşterea demografică, la 10 miliarde, la 12 miliarde de oameni ; sîntem aproape de momentul epuizării multor resurse naturale ? Suprafaţa agricolă scade în multe regiuni ale pămîntul ui. Poluarea a devenit un fenomen obişnuit şi inevitabil. Şirul întrebărilor ar putea continua. Vrem să sperăm însă că toate problemele vor fi rezolvate şi că vom avea timp să ne aplecăm asupra întrebărilor pe care le ridică evoluţia umană într-un mediu nou, profund diferit de cel în care s-a desfăşurat cîteva milioane de ani.

Va continua să evolueze omul ? Iată o întrebare pusă de nenumărate ori biologiei umane. Răspunsul depinde de ceea ce se înţelege prin evoluţie. Dacă prin evoluţie înţelegem schimbarea frecvenţei genelor populaţiilor umane, naşterea unor noi variante genetice sau reducerea altora, atunci răspunsul este afirmativ.

Presupunem, de pildă, că va diminua considerabil frecvenţa şi distribuţia geografică a unora dintre mutaţiile care au permis populaţiilor umane să supravieţuiască în condiţii de mediu nefavorabile, aşa cum sînt mutaţiile pentru cîteva hemoglobine anormale, sau pentru talasemie, răspîndite în zonele cu malarie endemică — o anumită formă. Este cert că odată cu dispariţia malariei aceste gene vor fi eliminate în decurs de cîteva secole (dacă malaria va dispare).

Nimeni nu ştie dacă nu cumva în acelaşi timp selecţia naturală nu va favoriza răspîn- direa unor mutaţii rare acum, dacă ele vor permite o mai bună adaptare la mediu, la mediul pe care noi îl creăm.

Apoi migrarea, chiar în cadrul aceleaşi regiuni, impusă de industrializare, de urbanizare, de dispariţia micilor comunităţi închise va accentua diversitatea genetică. Efectele, teoretic cel puţin, vor fi pozitive : va diminua homozigoţia şi odată cu ea şi frecvenţa unor boli ereditare şi va creşte hetero- zigoţia, unul dintre factorii care au contribuit la ameliorarea caracteristicilor fizice ale omului modern. Acelaşi factor ar putea mări rezistenţa faţă de acţiunea negativă a mediului ambiant.

Sub raport genetic frecvenţa genelor se va schimba, dar consecinţele vizibile vor fi minime. De aceea, putem afirma cu multă siguranţă că lumea secolelor şi mileniilor viitoare va fi cu totul asemănătoare lumii noastre. Dealtminteri, omul a cunoscut puţine transformări în ultimele zeci de mii de ani.

Europenii care trăiau în urmă cu 20 000—30 000 de ani, erau înalţi, cu craniul lung, cu faţa scundă, cu mandibula robustă şi cu dinţi puternici. Timpul a adus cîteva modificări. Astfel craniul s-a scurtat şi s-a rotunjit — s-a brahicefalizat. Procesul pare să fie aproape general. El a fost observat ş

în Europa şi în Africa şi în Asia. Nu se ştie însă prea bine de ce. S-a susţinut că brahice- falizarea ar fi produsul selecţiei naturale. Cu alte cuvinte că brahieefalizarea ar fi mai avantajoasă decît dolicocefalizarea. Dovezile sînt puţine şi excepţiile numeroase. în Polo- 1 nia s-a remarcat că brahicefalii au mai mulţi ; fraţi şi mai multe surori în viaţă decît doli- cocefalii. Dar în Olanda, brahicefalii au mai puţini copii decît dolicocefalii.

Forma capului pare legată şi de modul de creştere al copiilor. Copiii imobili au craniul mai rotund decît cei mobili. Informaţiile noastre se opresc aici. Tot ce putem presupune este că populaţiile viitorului vor avea capul rotund.

S-au redus şi dimensiunile dinţilor. Populaţiile vechi aveau dinţii mai mari decît europenii contemporani, dar nu mai mari decît cei ai australienilor autohtoni. Apare, cel puţin în unele populaţii, şi o tendinţă de dispariţie a celui de al treilea molar.

Probabil aceste modificări sînt o consecinţă a transformării alimentaţiei şi nu a j constelaţiei genetice.

Poate se va alungi puţin şi faţa. înălţi- i mea se apropie deja, sau a atins limita stabilită genetic a speciei.

Dar o nouă specie Homo ? Pentru antropologii de acum două sau trei decenii, care credeau în transmiterea caracterelor câştigate, locul speciei actuale va fi luat de o specie nouă mult diferită morfologic de noi. Reprezentanţii noii specii ar avea un craniu imens, pentru a face faţă uriaşului volum de informaţii, un trunchi mic şi diform, membrele scurte cu trei-patru sau şase degete...Noul evoluţionism demonstrează însă că apariţia anei noi specii este imposibilă, cu totul imposibilă. Şi iată de ce. Naşterea unei noi specii presupune o restructurare cromozo- mială majoră. Linia Homo, ca să rămînem la om, s-a desprins din trunchiul comun din care au plecat şi marile maimuţe datorită unui fenomen excepţional. In urmă cu aproximativ 25 de milioane de ani, undeva în Africa, poate, trăia o mică grupă de maimuţe, care ca şi celelalte maimuţe aveau 48 de cromozomi, tot atît cît au şi acum maimuţele antropomorfe. O femelă oarecare a fost fecundată. Oul era însă neobişnuit, In urma fuzionării a doi cromozomi el avea doar 46 de cromozomi. Dacă nu survenea al doilea accident istoria omului ar fi fost alta. Dar... oul s-a divizat şi s-au format doi gemeni, un băiat (un mascul de fapt) şi o fată (femelă). Pare imposibil. Şi totuşi aşa pare să se fi întîmplat deoarece într-unul dintre embrioni, în timpul diviziunilor celulare Y-ul s-a pierdut (accidentul a avut loc foarte curînd după diviziunea oului). Apoi, o condiţie indispensabilă, cei doi gemeni s-au încrucişat. Numai în acest fel puteau să apară descendenţi cu 46 de cromozomi. Dacă cei doi gemeni nu se încruci- şau, accidentul cromozomial se pierdea. în mica grupă de maimuţe, un asemenea fenomen era posibil.

Apariţia liniei Homo este astfel produsul unei serii teoretic improbabile de erori cro- mozomiale. Şi totuşi...

Iată de ce formarea unei alte specii Homo este imposibilă. Fireşte apar şi acum numeroase accidente cromozomiale. Cele mai multe au urmări grave. Dar nu este exclus ca unul

dintre ele să aibă valoare evolutivă. Cu o singură condiţie — purtătorul ei să se căsătorească cu purtătorul unei modificări cromozomiale identice. Altfel accidentul duce la sterilitate. Să presupunem că are loc o asemenea încrucişare, ceea ce este extrem de puţin probabil — practic imposibil, şi că vor rezulta doi sau trei copii cu aceeaşi restructurare cromozo- mială. Şansa ca şi ei să se căsătorească cu purtători ai aceleiaşi modificări este nulă.

Cu noi, cu Homo sapiens istoria omului s-a terminat.

în faţa noastră stau alte probleme mult mai importante. Mediul în care trăim cunoaşte transformări masive şi brutale. în circulaţie pătrund şiroaie de substanţe chimice, unele cu acţiune nocivă, fie pentru structurile ereditare, fie pentru embrion. în acelaşi timp radiaţiile ionizante cu acţiune cert mutagenă pătrund din ce în ce mai mult în civilizaţia noastră. La rîndul ei medicina permite multor handicapaţi genetic să supravieţuiască şi să se reproducă. Ca atare frecvenţa mutaţiilor va creşte lent, dar va creşte. Incidenţa tulburărilor ereditare se va amplifica. Pînă unde ? Nu cumva va atinge valori intolerabile ? Nimeni nu ştie exact, deşi mulţi cred că da.

Important este că începem să ne punem întrebări. Vom găsi şi soluţii.

Fina!

Se poate, conchide că Întreaga noastră viaţă este condiţionată într-o mare măsură genetic. Potenţialul nostru genetic ne permite să ne adaptăm la cele mai variate circumstanţe mezologice, la căldura ecuatorială sau la gerurile arctice. Fireşte nu putem depăşi anumite limite. în condiţii obişnuite un asemenea risc nu există. însă există pericolul de a folosi subliminar posibilităţile organismului.

Pentru a înţelege acest pericol trebuie să pornim de la premisa că funcţionarea normală a organismului îndeosebi a inimii, integritatea şi elasticitatea vaselor şi implicit a circulaţiei, capacitatea pulmonară sau metabolismul cer o permanentă utilizare, o utilizare deasupra unui prag. Dacă acest prag nu este depăşit, capacitatea funcţională scade iar în cazuri extreme apare un grad mai mare sau mai mic de atrofie. Limita patologicului poate fi atinsă astfel cu multă uşurinţă, după ani de inactivitate. Şi în condiţiile lumii modeme sedentarismul a devenit un mod de viaţă. Va trebui să privim din nou de pe poziţii evoluţioniste, semnificaţia mişcării şi a lipsei de mişcare. Poate exemplul care urmează va fi convingător.Diabetul zaharat, o tulburare atît de frecventă în lumea contemporană, nu este un atribut al speciei noastre. El apare şi la şobolanii care trăiesc în condiţii de mediu artificiale. Mai exact, şobolanul de deşert nu face niciodată diabet atîta vreme cît rămîne în mediul lui natural. Adus în laborator, beneficiind de un mediu mult mai favorabil şi mai ales obligat să se[1] mişte doar în interiorul cuştii, devine obez şi diabetic.

Biologia umană oferă la rîndul ei numeroase exemple similare. Populaţiile contemporane din regiunile nefavorizate economic sau populaţiile în continuă mişcare nu cunosc diabetul sau îl cunosc relativ rar. în marile metropole frecvenţa creşte considerabil. Alimentaţia abundentă, asociată cu sedentarismul, dereglează un sistem stabilit evolutiv.

Dar nu numai atît. Un antrenament regulat, îndeosebi după vîrsta de 40 de ani, poate întârzia involuţia senilă. Nu este suficient să trăim mai mult, trebuie să trăim activ, participînd cît mai mult timp la dezvoltarea civilizaţiei noastre. Este un

adevăr banal că antrenamentul regulat permite unui om de 60 de ani să aibă o formă fizică similară cu a unuia de 40 de ani.

Să nu uităm că sîntem un produs al evo- ! luţiei în condiţii de mediu grele care au cerut un permanent efort.

Ne apropiem de un moment decisiv. Foarte curînd va trebui să decidem cum vom trăi pe mica noastră navă cosmică. Vom accepta naşterea metropolelor cu zeci de milioane de ,; locuitori, sau vom continua să trăim în comunităţi relativ mici — de sute de mii sau de cîteva milioane de membri ? Va continua dis-
lr uger ea mediului ambiant cu toate consecinţele ei ? Va... şirul întrebărilor poate continua.

înainte de a răspunde va trebui să ne reamintim că sîntem o parte a naturii, că alterînd mediul riscăm să alterăm şi universul genetic al tuturor speciilor, inclusiv al nostru. Cu fiecare specie care dispare, va dispare şi un experiment evolutiv. Şi viaţa devine mai săracă.

în acelaşi timp, potenţialul ştiinţific şi tehnologic al lumii noastre va creşte enorm. Vom controla din ce în ce mai mult lumea externă şi vom manipula tehnologic natura umană. Se crede, de pildă, că la începutul secolului viitor creierul uman va fi conectat direct la un computer. Capacitatea mentală umană se va amplifica enorm. Tot atunci se vor descoperi noi tehnici de supraveghere, control şi monitorizare a indivizilor.

Am ales doar două dintre aplicaţiile ştiinţei, aşa cum le văd Herman Kahn şi Anthony Wiener, pentru a reaminti că individualitatea are toate şansele să părăsească limitele pe care le-a stabilit evoluţia! Dacă ştiinţa va continua să se dezvolte în ritmul în care se dezvoltă acum, este neîndoielnic că ea va rezolva multe dintre problemele care confruntă şi mai ales care vor sta în faţa secolului următor.

Dar nu va fi suficient. Marile progrese ale ştiinţei vor trebui puse în slujba necesităţilor şi aspiraţiilor umane fundamentale.